Doenças Raras em Perspectiva Interdisciplinar:

Políticas Públicas, Trajetórias Clínicas e o Cuidado de Quem Cuida



Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti
Cícero de Sousa Lacerda
Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock
Saionara Ferreira de Araújo
Amanda Matias Alves
José Igor Santos da Silva

Editora Uniesp

REGISTROS DE UMA JORNADA

VOZES QUE PERMANECEM

REFLEXÕES DOS AUTORES

O QUE APRENDEMOS

"Saio com a humildade de quem descobriu que não sei tudo. A pós-graduação não me deu respostas prontas; me deu perguntas melhores."
Manfredo Rosenstock

"Realizar sonhos, superar desafios e me tornar uma profissional cada vez melhor, sem esquecer a pessoa que desejo ser."
Samara Ferreira Félix

O QUE LEVAMOS

"E saio levando muito mais do que aprendizado: levo um olhar mais humano, uma sensibilidade ainda maior e a certeza de que cuidar do outro é um dos propósitos mais bonitos da minha profissão."
Marailza Vasconcelos

"Muito mais do que conhecimento técnico, levo que por trás de cada diagnóstico existe uma história que merece ser escutada e respeitada."
Maria Helany Gomes

O QUE QUEREMOS TRANSFORMAR

"Dar voz a jornada diagnóstica e terapêutica de pacientes raros e suas famílias, lembrando que por trás de cada prontuário existe uma história que merece ser ouvida e respeitada."
Ismália Cassandra Dias

O QUE APRENDEMOS

"Cheguei nessa pós-graduação querendo me tornar a profissional que eu tanto procurei... mostrar que mãe atípica tem capacidade de fazer ciência e políticas públicas."
Hellen Leal

"Cheguei querendo me apropriar de um olhar mais sensível ao me deparar com uma pessoa com uma condição rara."
Maria Bernadete F. Bento

O QUE LEVAMOS

"Conhecimento fundamentais sobre doenças raras."
Beatriz Vieira Rodrigues

"Uma visão humanizada."
Rúbia Maria Lucena

O QUE QUEREMOS TRANSFORMAR

"No final do curso, espero que meu trabalho colabore na pesquisa e incentivo de novas produções científicas."
Lilianne Maria Rolim

Cada aprendizado, uma história. Cada história, uma razão para transformar o cuidado.

ISBN n° 978-65-5825-320-4

DOENÇAS RARAS EM PERSPECTIVA INTERDISCIPLINAR: POLÍTICAS PÚBLICAS, TRAJETÓRIAS CLÍNICAS E O CUIDADO DE QUEM CUIDA

Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti
Cícero de Sousa Lacerda
Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock
Saionara Ferreira de Araújo
Amanda Matias Alves
José Igor Santos da Silva

Centro Universitário UNIESP

CABEDELO
2026



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIESP

Reitora

Érika Marques de Almeida Lima

Editor-chefe

Cícero de Sousa Lacerda

Editor-assistente

Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock

Editora-técnica

Elaine Cristina de Brito Moreira

Corpo Editorial

Ana Margareth Sarmento – Estética
Anneliese Heyden Cabral de Lira – Arquitetura
Arlindo Monteiro de Carvalho Júnior – Medicina
Aristides Medeiros Leite – Medicina
Carlos Fernando de Mello Júnior – Medicina
Daniel Vitor da Silveira da Costa – Publicidade e Propaganda
Érika Lira de Oliveira – Odontologia
Ivanildo Félix da Silva Júnior – Pedagogia
Patrícia Tavares de Lima – Enfermagem
Marcel Silva Luz – Direito
Juliana da Nóbrega Carreiro – Farmácia
Larissa Nascimento dos Santos – Design de Interiores
Luciano de Santana Medeiros – Administração
Marcelo Fernandes de Sousa – Computação
Thyago Henriques de Oliveira Madruga Freire – Ciências Contábeis
Márcio de Lima Coutinho – Psicologia
Paula Fernanda Barbosa de Araújo – Medicina Veterinária
Giuseppe Cavalcanti de Vasconcelos – Engenharia
Rodrigo Wanderley de Sousa Cruz – Educação Física
Sandra Suely de Lima Costa Martins – Fisioterapia
Zianne Farias Barros Barbosa – Nutrição

Copyright © 2026 – Editora UNIESP
É proibida a reprodução total ou parcial, de qualquer forma ou por qualquer meio. A violação dos direitos autorais (Lei nº 9.610/1998) é crime estabelecido no artigo 184 do Código Penal.

O conteúdo desta publicação é de inteira responsabilidade do(os) autor(es).

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

Biblioteca Padre Joaquim Colaço Dourado (UNIESP)

D649 Doenças raras em perspectiva interdisciplinar : políticas públicas, trajetórias clínicas e o cuidado de quem cuida / Organizado por, Jeane O. F. dos Santos Cavalcanti, Cícero de Sousa Lacerda, Karelline Izaltemberg V. Rosenstock, Saionara Ferreira de Araújo, Amanda Matias Alves, José Igor Santos da Silva . - Cabedelo, PB : Editora UNIIESP, 2026.

170 p. ; il.

ISBN: 978-65-5825-320-4

1. Doenças raras – Perspectiva interdisciplinar. 2. Doenças – Políticas públicas. 3. Doenças raras – Cuidador, cuidado. I. Título. II.

Bibliotecária: Elaine Cristina de Brito Moreira – CRB-15/053

Editora UNIESP

Rodovia BR 230, Km 14, s/n,

Bloco Central – 2° andar – COOPERE

Morada Nova – Cabedelo – Paraíba

CEP: 58109 – 303

APRESENTAÇÃO

É com profunda emoção, orgulho acadêmico e senso de missão cumprida que apresento à comunidade científica, aos profissionais de saúde, aos gestores públicos e a toda a sociedade a obra coletiva **"Doenças Raras em Perspectiva Interdisciplinar: Políticas Públicas, Trajetórias Clínicas e o Cuidado de Quem Cuida"**.

Como coordenadora da Pós-Graduação em Doenças Raras do UNIESP Centro Universitário, acompanhei de perto o desabrochar de cada uma das pesquisas que compõem este livro. Quando iniciamos esta jornada formativa, nosso objetivo não era apenas oferecer especialização técnica ou transmissão de conteúdos. Nosso propósito maior era provocar uma transformação humana e ética na forma de enxergar as doenças raras no Brasil. Queríamos romper o isolamento da bancada acadêmica e dar voz a uma realidade que afeta mais de 13 milhões de brasileiros — uma realidade frequentemente invisibilizada, marcada por odisseias diagnósticas, incertezas clínicas e uma dolorosa sobrecarga sobre as famílias atípicas.

Este livro concretiza exatamente essa visão. Os 12 capítulos que compõem esta coletânea não são meros requisitos formais para a obtenção de um título de especialista. Eles representam a síntese rigorosa, apaixonada e interdisciplinar de pesquisas desenvolvidas por profissionais da saúde, do direito, da psicologia, da assistência social e da educação. Cada página aqui registrada carrega o compromisso moral de lançar luz sobre lacunas assistenciais, propor melhorias para a Linha de Cuidado no Sistema Único de Saúde (SUS), investigar novas fronteiras terapêuticas de ponta e, sobretudo, acolher com empatia a dor invisível daqueles que dedicam suas vidas ao ato de cuidar.

A estrutura do livro foi cuidadosamente organizada em três Eixos Temáticos fundamentais que dialogam com o próprio título da obra:

1. **EIXO I — Políticas Públicas, Marcos Regulatórios e Linhas de Cuidado no SUS:** Reúne estudos dedicados a analisar o arcabouço normativo brasileiro — desde a Portaria GM/MS nº 199/2014 até as atualizações da Linha de Cuidado e da Caderneta do Raro em 2022 —, discutindo a efetivação do princípio constitucional da dignidade da pessoa humana, a arquitetura regulatória e judicial de acesso a medicamentos de alto custo e as estratégias para superar o atraso diagnóstico nas condições neurológicas raras.

2. **EIXO II — Trajetórias Clínicas, Diagnóstico e Abordagens Terapêuticas Emergentes:** Apresenta investigações voltadas às manifestações clínicas específicas e aos

itinerários de enfrentamento, como o impacto da pandemia de COVID-19 no diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne e a revisão de vanguarda sobre a Síndrome de Krabbe, que aborda desde os nanocarreadores de PLGA até os acordos internacionais de transferência de tecnologia para terapia gênica firmados entre a Fiocruz e a GemmaBio.

3. **EIXO III — O Cuidado de Quem Cuida: Impactos Psicossociais, Maternagem e Saúde Mental:** Dedica-se à dimensão humana do binômio paciente-cuidador. São capítulos que problematizam a sobrecarga física e econômica das mães atípicas, os arranjos de maternagem, a atuação do Serviço Social frente às vulnerabilidades socioeconômicas, as intervenções de educação em saúde em salas de espera para a promoção do sono e o acolhimento do luto simbólico pela Terapia Cognitivo-Comportamental nos Centros de Referência.

Como pesquisadora dedicada ao estudo da Espiritualidade e da Saúde, renovo a convicção de que o cuidado em saúde só alcança a sua plenitude quando integra a excelência técnica ao acolhimento espiritual e psíquico da existência humana. Enfrentar uma doença rara exige da família uma resiliência extraordinária, e exige dos profissionais de saúde uma escuta qualificada que enxergue a pessoa além do CID e a família além do diagnóstico.

Agradeço imensamente aos docentes orientadores, em especial à Dra. Karelline Rosenstock e ao Prof. Dr. Cícero Lacerda, pela dedicação incansável na condução metodológica dos trabalhos; agradeço à direção do UNIESP Centro Universitário pelo apoio institucional irrestrito; e, acima de tudo, parabenizo cada um dos nossos pós-graduandos. Hoje, vocês não estão apenas celebrando a conclusão de uma especialização: vocês estão assinando uma página indelével na história da atenção às doenças raras no Brasil.

Que esta obra sirva como fonte de consulta obrigatória para acadêmicos e profissionais, como instrumento de sensibilização para gestores de políticas públicas e como um abraço esperançoso para todas as famílias raras do nosso país.

Prof.ª Dra. Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti

Coordenadora da Pós-Graduação em Doenças Raras — UNIESP Centro Universitário

SUMÁRIO

Item	Título / autoria	Página
EIXO I — POLÍTICAS PÚBLICAS, MARCOS REGULATÓRIOS E LINHAS DE CUIDADO NO SUS		
CAPÍTULO 1	**A Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no SUS: Desafios e Perspectivas da Integralidade do Cuidado** *Autores: Manfredo Estevam Rosenstock, Isabelle Freire Cavalcanti Leal & Karelline Izaltemberg V. Rosenstock*	9
CAPÍTULO 2	**Vida Digna Além do Diagnóstico: A Linha de Cuidado das Pessoas com Doenças Raras como Instrumento de Efetivação dos Direitos Humanos no Sistema Único de Saúde** *Autora: Cristina de Matos Carvalho & Cícero de Sousa Lacerda*	21
CAPÍTULO 3	**Da Prescrição à Dispensação: Barreiras Regulatórias e Judiciais no Acesso a Medicamentos para Doenças Raras no Brasil** *Autora: Thamires Figueiredo Campos Lira & Cícero de Sousa Lacerda*	31
CAPÍTULO 4	**Atraso Diagnóstico nas Doenças Neurológicas Raras: Impacto Sobre o Prognóstico e Estratégias para Diagnóstico Precoce** *Autores: Andressa Lucena de Oliveira, Paula Frassinetti Pereira Costa & Cícero de Sousa Lacerda*	45
EIXO II — TRAJETÓRIAS CLÍNICAS, DIAGNÓSTICO E ABORDAGENS TERAPÊUTICAS EMERGENTES		
CAPÍTULO 5	**Itinerário Terapêutico da Distrofia Muscular de Duchenne Durante a Pandemia de COVID-19: Relato de Caso** *Autoras: Ismália Cassandra Costa Maia Dias, Maria de Fátima Pereira Almeida & Cícero de Sousa Lacerda*	64
CAPÍTULO 6	**Desafios, Avanços e uma Nova Esperança no Tratamento para Síndrome de Krabbe** *Autores: Denise Alves Guidi Gonçalves & Cícero de Sousa Lacerda*	77
CAPÍTULO 7	**Relato de Caso: Terapia Nutricional na Síndrome de Coffin-Siris Associada à Síndrome de West** *Autoras: Luciana Pereira Rocha da Silva & Karelline Izaltemberg V. Rosenstock*	98
EIXO III — O CUIDADO DE QUEM CUIDA: IMPACTOS PSICOSSOCIAIS, MATERNAGEM E SAÚDE MENTAL		
CAPÍTULO 8	**Maternagem em Doenças Raras: Desafios, Redes de Apoio e a Atuação Estratégica Multiprofissional** *Autores: Fernanda Cristina Barbosa da Silveira & Cícero de Sousa Lacerda*	106

CAPÍTULO 9	**O Cuidado que Acolhe a Dor Invisível: O Papel da Psicologia na Assistência às Doenças Raras e o Luto Simbólico - Relato de Experiência** *Autoras: Hellen Gomes Leal, Maria Helanny Gomes Leal & Karelline Izaltemberg V. Rosenstock*	110
Item	**Título / autoria**	**Página**
CAPÍTULO 10	**Impactos Psicológicos do Diagnóstico de Doenças Raras em Pacientes e Familiares: Uma Revisão Integrativa da Literatura** *Autoras: Maria Helanny Gomes Leal, Hellen Gomes Leal & Karelline Izaltemberg V. Rosenstock*	122
CAPÍTULO 11	**O Impacto Emocional na Família diante do Diagnóstico de Doença Rara do Filho** *Autoras: Michelle de Araújo Aureliano, Rúbia Maria Lucena da Silva Fernandes, Suelen Rafael de Miranda & Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti*	136
CAPÍTULO 12	**Doenças Raras e Vulnerabilidade Social: Impactos na Vida do Paciente e da Família** *Autoras: Letícia Alves Santos & Marailza da Silva Pereira Vasconcelos*	151
CAPÍTULO 13	**Promoção da Saúde do Sono para Familiares e Cuidadores de Pessoas com Doenças Raras: Relato de Experiência** *Autores: Antonio Marcos Silva Pereira, Carolina Barros, Vinicius Eduardo Victor de Almeida & Karelline Izaltemberg V. Rosenstock*	159
CAPÍTULO 14	**O Impacto Psicológico e Emocional da Mãe ao Receber o Diagnóstico do Filho com Doença Rara: Relato de Experiência sobre a Neurofibromatose Tipo 1** *Beatriz Vieira Rodrigues, Maria Bernadete Freire Bento, Samara Ferreira Félix, Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock & Sayonara Ferreira de Araújo*	176

EIXO I — POLÍTICAS PÚBLICAS, MARCOS REGULATÓRIOS E LINHAS DE CUIDADO NO SUS

CAPÍTULO 1

A REDE DE ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SUS: DESAFIOS E PERSPECTIVAS DA INTEGRALIDADE DO CUIDADO

THE CARE NETWORK FOR PEOPLE WITH RARE DISEASES IN THE BRAZILIAN SUS: CHALLENGES AND PERSPECTIVES OF COMPREHENSIVE CARE

Manfredo Estevam Rosenstock
Isabelle Freire Cavalcanti Leal
Profa. Dra. Karelline Izaltemberg V. Rosenstock

RESUMO

O presente estudo consiste em uma revisão integrativa da literatura cujo objetivo é analisar a estruturação, os desafios e as perspectivas da Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). A metodologia seguiu rigorosamente as seis etapas propostas por Mendes, Silveira e Galvão (2008), realizando-se busca nas bases de dados com descritores controlados e seleção de 11 publicações científicas e documentos normativos oficiais produzidos entre 2014 e 2022. Os resultados foram consolidados e discutidos em três categorias temáticas: o marco regulatório e a organização da linha de cuidado; o papel ordenador da Atenção Primária à Saúde; e os desafios da assistência especializada, odisseia diagnóstica e a judicialização do acesso. Conclui-se que, apesar dos avanços normativos representados pela Portaria GM/MS nº 199/2014 e pelas atualizações de 2022 com a Linha de Cuidado e a Caderneta do Raro, persistem graves desafios operacionais, como o atraso diagnóstico e a fragmentação da rede. O fortalecimento do cuidado compartilhado, a qualificação das equipes da Atenção Primária e a estruturação de fluxos regulados são imperativos para a efetivação da integralidade do cuidado no SUS.

Palavras-chave: Doenças Raras; Políticas Públicas de Saúde; Rede de Atenção à Saúde; Atenção Primária à Saúde; Sistema Único de Saúde.

ABSTRACT

This study is an integrative literature review aimed at analyzing the structuring, challenges, and perspectives of the Care Network for People with Rare Diseases within the Brazilian Unified Health System (SUS). The methodology followed the six stages of Mendes, Silveira, and Galvão (2008), using database searches with controlled descriptors and selecting 11 scientific publications and official normative documents produced between 2014 and 2022. The results were discussed in three thematic categories: the regulatory framework and care line organization; the primary health care coordinating role; and the challenges of specialized care, the diagnostic odyssey, and health judicialization. It is concluded that despite the normative advances represented by Ordinance GM/MS No. 199/2014 and the 2022 updates with the Care Line and the Rare Disease Handbook, severe operational challenges persist, such as diagnostic delays and network fragmentation. Strengthening shared care, training

primary care teams, and structuring regulated flows are imperative to achieve comprehensive care in the SUS ecosystem.

Keywords: Rare Diseases; Health Public Policy; Health Care Networks; Primary Health Care; Unified Health System.

RESUMO

O presente estudo consiste em uma revisão integrativa da literatura cujo objetivo é analisar a estruturação, os desafios e as perspectivas da Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). A metodologia seguiu as seis etapas de Mendes, Silveira e Galvão (2008), realizando-se busca nas bases de dados com descritores controlados e seleção de 11 publicações científicas e documentos normativos oficiais produzidos entre 2014 e 2022. Os resultados foram discutidos em três categorias temáticas: o marco regulatório e a organização da linha de cuidado; o papel ordenador da Atenção Primária à Saúde; e os desafios da assistência especializada, odisseia diagnóstica e a judicialização do acesso. Conclui-se que, apesar dos avanços normativos representados pela Portaria GM/MS nº 199/2014 e pelas atualizações de 2022 com a Linha de Cuidado e a Caderneta do Raro, persistem graves desafios operacionais, como o atraso diagnóstico e a fragmentação da rede. O fortalecimento do cuidado compartilhado, a qualificação das equipes da Atenção Primária e a estruturação de fluxos regulados são imperativos para a efetivação da integralidade do cuidado no ecossistema do SUS.

Palavras-chaves: Doenças Raras; Políticas Públicas de Saúde; Rede de Atenção à Saúde; Atenção Primária à Saúde; Sistema Único de Saúde.

ABSTRACT

This study is an integrative literature review aimed at analyzing the structuring, challenges, and perspectives of the Care Network for People with Rare Diseases within the Brazilian Unified Health System (SUS). The methodology followed the six stages of Mendes, Silveira, and Galvão (2008), using database searches with controlled descriptors and selecting 11 scientific publications and official normative documents produced between 2014 and 2022. The results were discussed in three thematic categories: the regulatory framework and care line organization; the primary health care coordinating role; and the challenges of specialized care, the diagnostic odyssey, and health judicialization. It is concluded that despite the normative advances represented by Ordinance GM/MS No. 199/2014 and the 2022 updates with the Care Line and the Rare Disease Handbook, severe operational challenges persist, such as diagnostic delays and network fragmentation. Strengthening shared care, training primary care teams, and structuring regulated flows are imperative to achieve comprehensive care in the SUS ecosystem.

Keywords: Rare Diseases; Health Public Policy; Health Care Networks; Primary Health Care; Unified Health System.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras compreendem um grupo heterogêneo de condições clínicas complexas que afetam um número limitado de pessoas individualmente, mas que, sob a ótica

de saúde pública, representam uma expressiva carga de morbidade, mortalidade e sofrimento psicossocial. De acordo com a definição formal adotada pela Organização Mundial da Saúde (OMS) e incorporada às diretrizes do Ministério da Saúde do Brasil, considera-se rara a doença que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, o equivalente a 1,3 casos para cada 2.000 habitantes (Brasil, 2022). Estima-se a existência global de 6.000 a 8.000 tipos distintos de doenças raras, das quais aproximadamente 80% possuem etiologia genética e cerca de 20% decorrem de fatores ambientais, infecciosos, imunológicos ou inflamatórios. No Brasil, estima-se que existam cerca de 13 milhões de pessoas acometidas por essas enfermidades, que se caracterizam por serem crônicas, progressivas, degenerativas e frequentemente incapacitantes, comprometendo gravemente o desenvolvimento físico, cognitivo e motor, com severas implicações na qualidade de vida das pessoas e de suas famílias (Brasil, 2022).

A baixa prevalência individual e a alta complexidade clínica dessas condições acarretam graves gargalos assistenciais, dos quais o mais expressivo é a odisseia diagnóstica. Trata-se do longo e exaustivo itinerário percorrido pelas famílias: no contexto nacional, estima-se que a maioria das crianças receba um diagnóstico tardio, por volta de 5 anos de idade, e precise consultar em média até 10 médicos especialistas de diferentes disciplinas antes da confirmação etiológica. Este atraso retarda o início de condutas terapêuticas eficazes e eleva a taxa de óbitos precoces, uma vez que cerca de 75% dessas enfermidades se manifestam na infância, configurando-se como uma das principais causas de mortalidade infantil no país. Ademais, a insuficiência de profissionais geneticistas qualificados no Sistema Único de Saúde (SUS), o difícil acesso a exames laboratoriais especializados e a medicamentos órfãos de elevado valor econômico geram um cenário de intensa judicialização da saúde, em que os usuários recorrem ao sistema de justiça para assegurar direitos à vida e à dignidade garantidos constitucionalmente (Brasil, CF/88, Artigos 6º e 196).

Frente a este cenário, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDRs) por meio da Portaria GM/MS nº 199 de 2014, com o objetivo primordial de reduzir a morbimortalidade e as incapacidades geradas, organizando os fluxos de cuidado em saúde. Apesar deste expressivo avanço legal, a consolidação prática das redes e o cuidado compartilhado no território ainda enfrentam severos limites.

Diante deste panorama, o objetivo geral da presente pesquisa é analisar a estruturação, os principais desafios operacionais e as perspectivas de garantia da integralidade do cuidado

na Rede de Atenção à Saúde das pessoas com doenças raras no SUS. Para tanto, desenvolveu-se uma revisão integrativa da literatura, cuja finalidade consiste em sintetizar e discutir as evidências científicas e os regulamentos oficiais norteadores deste ecossistema assistencial.

2 METODOLOGIA

O presente estudo consiste em uma pesquisa de natureza qualitativa e bibliográfica, realizada por meio do método de revisão integrativa da literatura. A revisão integrativa é a mais ampla abordagem metodológica de revisões, pois permite a inclusão simultânea de estudos experimentais e não experimentais, proporcionando uma compreensão abrangente do fenômeno e fundamentando a tomada de decisão gerencial e clínica baseada em evidências. Para garantir o rigor e a sistematização deste estudo, a metodologia foi estruturada com base nas seis fases recomendadas por Mendes, Silveira e Galvão (2008):

- **Fase 1: Elaboração da Pergunta Norteadora:** Considerada a etapa inicial e mais relevante, destina-se a delimitar o escopo da investigação de modo claro. A pergunta definida para este estudo foi: 'Como se estruturam as políticas públicas de saúde e a linha de cuidado para pessoas com doenças raras no SUS, e quais são os principais desafios enfrentados para garantir a integralidade da atenção?'
- **Fase 2: Busca na Literatura e Amostragem:** Constitui a definição dos parâmetros de seleção do material de amostragem. Realizou-se uma pesquisa exaustiva e abrangente no portal Google Acadêmico, no Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e nos acervos eletrônicos oficiais do Ministério da Saúde. Foram adotados os seguintes descritores em saúde (DeCS): Doenças Raras; Políticas Públicas de Saúde; Rede de Atenção à Saúde; Atenção Primária à Saúde; e Sistema Único de Saúde. Como critérios de inclusão (CI) foram delimitados: documentos oficiais de políticas de saúde brasileiras, portarias e manuais ministeriais publicados entre os anos de 2014 (marco de publicação da PNAIPDRs) e 2022 (ano de publicação da Linha de Cuidado e da Caderneta do Raro), em língua portuguesa, que estivessem integralmente disponíveis e que abordassem as temáticas propostas. Foram selecionadas 11 publicações finais para compor a amostra representativa.
- **Fase 3: Coleta de Dados:** Utilizou-se um instrumento estruturado para extrair as informações relevantes das 11 fontes selecionadas, contemplando título, autoria, ano de publicação, objetivos gerais, resultados identificados e lacunas assinaladas.

- **Fase 4: Avaliação Crítica dos Estudos:** Esta fase envolveu a leitura reflexiva e a verificação do nível de evidência e adequação teórica dos materiais, confrontando as diretrizes legais com os achados científicos.
- **Fase 5: Discussão dos Resultados:** Etapa em que os dados identificados na análise da amostra foram categorizados e confrontados com os conceitos estruturantes de Redes de Atenção à Saúde e integralidade no SUS.
- **Fase 6: Apresentação da Revisão:** Exposição objetiva e articulada dos resultados sintetizados em categorias temáticas, culminando nas considerações finais.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A partir da pesquisa sistemática de dados, consolidou-se uma amostragem composta por 11 publicações cruciais que representam a evolução conceitual, clínica e normativa do ecossistema do cuidado raro no âmbito do SUS de 2014 a 2022. O Quadro 1 apresenta as fontes científicas e as diretrizes selecionadas para discussão analítica, especificando seus principais objetivos gerais de investigação.

Documento / Estudo	Autores / Órgão / Ano	Objetivo Geral e Contribuições Clínico-Gestoriais
Portaria GM/MS nº 199/2014 (Diretrizes do SUS)	Brasil / Ministério da Saúde (2014)	Instituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, visando organizar a rede assistencial.
Linha de Cuidado das Condições Raras na RAS	Brasil / Ministério da Saúde (2022)	Atualizar as diretrizes clínico-gestoriais, estruturando o fluxo de regulação assistencial, cuidado compartilhado e nuclear.
Caderneta do Raro (Instrumento de Orientação)	Brasil / Ministério da Saúde (2022)	Fornecer um documento único de acompanhamento multidisciplinar de vida, orientando familiares e promovendo a integralidade.
Saúde e doenças raras: a judicialização	Nunes e Lehfeld (2021)	Analisar o impacto bioético e econômico da judicialização no SUS para acesso a tratamentos e medicamentos órfãos de alto custo.
Doenças raras e barreiras de comunicação	Rosaneli et al. (2021)	Analisar sob a ótica da bioética os desafios no processo de acolhimento e transmissão do diagnóstico complexo em genética.

Fonte: Elaboração própria, 2026.

Quadro 1 – Amostragem de documentos normativos e publicações científicas incluídas na revisão integrativa.

A análise integrativa dos resultados permitiu identificar um amplo consenso sobre a necessidade de reorganização da rede assistencial para mitigar a fragmentação dos serviços.

Com base nos dados extraídos, os resultados foram estruturados e discutidos nas três categorias temáticas a seguir: (1) o marco regulatório e a organização da linha de cuidado em rede (PNAIPDRs); (2) o papel ordenador da Atenção Primária à Saúde e as ferramentas de cuidado compartilhado; e (3) assistência especializada, odisseia diagnóstica e os aspectos ético-jurídicos do acesso.

3.1 O Marco Regulatório e a Organização da Linha de Cuidado em Rede (PNAIPDRs)

A publicação da Portaria GM/MS nº 199/2014, posteriormente consolidada na Portaria de Consolidação nº 2 de 2017, buscou instituir as diretrizes nacionais para o cuidado ao 'raro' por meio de eixos estruturantes fundamentais (Brasil, 2014). Conforme analisado por Mendes (2018), essa estratégia normativa subdivide o cuidado em dois eixos centrais: o Eixo I, voltado às doenças raras de origem genética, abrangendo os grupos das anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo; e o Eixo II, direcionado às doenças de origem não genética, subdividido em condições de natureza infecciosa, inflamatória e autoimune. Conforme delineado nas diretrizes, a classificação por eixos assistenciais é uma ferramenta de gestão necessária para agrupar patologias de perfis semelhantes, otimizando os custos, centralizando o suporte laboratorial e facilitando a formulação de fluxogramas assistenciais específicos (Brasil, 2014).

A atualização normativa conduzida pelo Ministério da Saúde em 2022 por meio da 'Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na RAS' (Brasil, 2022) representou um avanço estratégico substancial, ao substituir a concepção linear de encaminhamento por um modelo de rede transversal e interdependente. Este modelo, conforme descrito por Mendes (2018), baseia-se na coordenação da atenção por múltiplos pontos com diferentes densidades tecnológicas, integrando de forma transversal redes prioritárias como a Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência (RCPD), a Rede de Atenção às Urgências e Emergências e a Rede Cegonha. A jornada assistencial do usuário é desenhada para operar em cuidados contínuos, garantindo desde a prevenção pré-natal, acolhimento e suspeita clínica, até o diagnóstico molecular, tratamentos baseados em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) aprovados pela CONITEC, reabilitação física e cognitiva, e cuidados paliativos (Brasil, 2022). Essa organização nuclear visa descentralizar o cuidado e evitar a retenção excessiva dos usuários em serviços hospitalares de alta complexidade (hospitalocentrismo),

promovendo a desospitalização segura para o cuidado domiciliar estruturado, conforme preconizado por Mendes (2018).

A análise do arcabouço normativo que sustenta a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDRs) revela um cenário de avanços significativos na organização do cuidado em rede. As diretrizes estabelecidas pela Portaria GM/MS nº 199/2014 e pela Linha de Cuidado de 2022 (Brasil, 2014; Brasil, 2022) representam um esforço do Estado brasileiro em estruturar uma assistência que transcende o modelo hospitalocêntrico, promovendo a integração entre os diferentes níveis de atenção e a desospitalização segura. Contudo, como observam Nunes e Lehfeld (2021), a efetividade dessas diretrizes depende crucialmente da capilaridade e da resolutividade da Atenção Primária à Saúde, que, na prática, ainda enfrenta desafios significativos para atuar como coordenadora do cuidado e centro ordenador da rede. A transição para a materialização do cuidado no território exige, portanto, que a APS seja devidamente fortalecida em sua função de acolhimento, mapeamento e acompanhamento longitudinal das famílias acometidas por condições raras, papel que será detalhado a seguir.

3.2 O Papel Ordenador da Atenção Primária à Saúde e as Ferramentas de Cuidado Compartilhado

A Atenção Primária à Saúde (APS), corporificada no SUS pelas Unidades Básicas de Saúde (UBS) e equipes da Estratégia Saúde da Família (ESF), é preconizada pelas políticas nacionais como a coordenadora do cuidado e o centro ordenador da rede (Brasil, 2022). Nesse sentido, compete à APS o mapeamento das pessoas com doenças raras no território, o monitoramento das suas condições de habitação e de saúde mental familiar, e o estabelecimento de ações preventivas pré-concepcionais, incluindo orientações sobre hereditariedade, consanguinidade parental e riscos teratogênicos (como a Síndrome Alcoólica Fetal). O reconhecimento precoce das doenças raras nos primeiros dias de vida inicia-se formalmente pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). O 'Teste do Pezinho' (triagem biológica), tradicionalmente voltado ao rastreio de 6 doenças, passou por uma ampliação legal histórica sob a égide da Lei nº 14.154 de 2021, projetando o rastreio progressivo de até 14 grupos com mais de 50 condições raras, tais como toxoplasmose congênita, imunodeficiências primárias e erros inatos do metabolismo (Brasil, 2016). Conforme destacam Vanassi et al. (2022), essa triagem precoce é crucial, pois no caso de

erros inatos do metabolismo, o tratamento oportuno imediato previne danos neurológicos irreversíveis e o óbito infantil. Nguengang Wakap et al. (2020) reforçam que a detecção precoce das condições raras é um dos principais determinantes para a redução da morbimortalidade associada a essas doenças.

Para consolidar a prática clínica compartilhada e aproximar a atenção especializada do território, os Projetos Terapêuticos Singulares (PTS) e a 'Caderneta do Raro' (instituída em 2022) surgem como ferramentas norteadoras indispensáveis (Brasil, 2022). O PTS constitui um conjunto de condutas terapêuticas articuladas de forma transdisciplinar e intersetorial, envolvendo a equipe de saúde, o usuário e a família. A Caderneta do Raro funciona como um material adicional à Caderneta da Criança, servindo de guia de bolso longitudinal para registrar informações sobre exames genéticos, exoma, vacinas, acompanhamento multidisciplinar e direitos sociais (como o Benefício de Prestação Continuada - BPC, isenções fiscais e transporte gratuito). A qualificação e a educação permanente das equipes de APS em Semiologia e Genética Clínica — como a construção sistemática de heredogramas de no mínimo 3 gerações nas consultas de enfermagem e medicina — revelam-se imperativas para reduzir a barreira de comunicação e garantir que a UBS atue como ponto de acolhimento e suporte contínuo da família, mesmo quando o paciente é referenciado aos serviços especializados, conforme argumentam Rosaneli, Brotto e Fischer (2021).

A consolidação do papel ordenador da APS, embora essencial, não elimina a complexidade inerente ao cuidado das doenças raras, que frequentemente demandam investigação molecular aprofundada e acompanhamento por equipes multiprofissionais especializadas. Conforme evidenciado por Rosaneli, Brotto e Fischer (2021), a comunicação entre os diferentes níveis de atenção e a garantia de um fluxo assistencial contínuo e não fragmentado permanecem como desafios estruturais, agravados pela escassez de profissionais capacitados em genética clínica e pela concentração geográfica dos serviços de referência. Apesar dos esforços normativos para descentralizar o cuidado, a odisseia diagnóstica — marcada por longos períodos de espera e múltiplas tentativas de diagnóstico — ainda é uma realidade vivenciada por grande parte das famílias, o que aponta para a necessidade de fortalecimento dos serviços especializados e de políticas que ampliem o acesso aos exames de alta complexidade. É nesse contexto que a assistência especializada, os aspectos ético-jurídicos e a judicialização da saúde emergem como temas centrais para a garantia da integralidade do cuidado.

3.3 Assistência Especializada, Odisseia Diagnóstica e os Aspectos Ético-Jurídicos do Acesso

No plano especializado da RAS de média e alta complexidade, a Portaria nº 199/2014 estabelece a habilitação de dois tipos de estabelecimentos de saúde: o 'Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras' (oferecendo suporte clínico específico a determinadas enfermidades) e o 'Serviço de Referência em Doenças Raras' (exigindo estrutura multidisciplinar ampla, cobertura de múltiplos eixos assistenciais e equipe mínima composta por enfermeiro, técnico de enfermagem, médico geneticista, neurologista, assistente social, psicólogo e nutricionista) (Brasil, 2014). Esses serviços atuam como centros de investigação molecular de alta tecnologia e realizam o Aconselhamento Genético (AG) . O AG é delineado cientificamente como um processo de comunicação voltado a esclarecer os problemas humanos associados à ocorrência ou risco de recorrência de uma condição genética familiar. Pautado sob princípios rígidos da bioética e do direito reprodutivo, o AG deve ocorrer de forma estritamente não diretiva e não coercitiva, sendo vedado ao profissional sugerir, orientar ou interferir nas tomadas de decisão da família sobre sua prole (Rosaneli; Brotto; Fischer, 2021).

Apesar da clareza normativa, a integralidade enfrenta sérios limites estruturais. A acentuada carência de geneticistas clínicos no Brasil e a concentração geográfica dos Serviços de Referência nas regiões Nordeste e Sudeste perpetuam a odisseia diagnóstica, gerando filas de espera e retardando exames de alta complexidade (Nguengang Wakap et al., 2020). Nesse cenário de barreiras operacionais, a judicialização da saúde consolidou-se como um fenômeno central no SUS. Conforme assinalam Nunes e Lehfeld (2021), a judicialização atua muitas vezes como um mecanismo corretivo e de garantia do direito à saúde de pacientes hipossuficientes que demandam tecnologias e medicamentos órfãos de alto custo, que não foram incorporados ou que estão fora das listas padronizadas do SUS. A atuação da Defensoria Pública (por exemplo, por meio do Núcleo Especial de Saúde da DPE-PB) revela-se estratégica, pois garante assistência jurídica gratuita, instruindo as ações judiciais com laudos médicos robustos e fundamentando os pedidos no estrito cumprimento dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) e das tecnologias aprovadas pela CONITEC, buscando harmonizar a equidade do acesso individual com a sustentabilidade e racionalização do orçamento público (Nunes; Lehfeld, 2021).

A análise dos aspectos ético-jurídicos e da judicialização do acesso evidencia que, apesar da clareza normativa e da existência de serviços especializados, a efetivação da integralidade do cuidado para pessoas com doenças raras ainda enfrenta barreiras estruturais e regionais significativas. A odisseia diagnóstica, a fragmentação da rede assistencial e a dependência de decisões judiciais para o acesso a tratamentos essenciais revelam a distância entre o desenho teórico das políticas e a realidade concreta dos usuários e familiares (Nunes; Lehfeld, 2021; Rosaneli; Brotto; Fischer, 2021). Diante desse panorama, as considerações finais a seguir sintetizam os principais achados da pesquisa, apontam as limitações do estudo e delineiam direções para futuras investigações, reafirmando a necessidade de fortalecimento da APS, da educação permanente das equipes e da articulação intersetorial para a construção de um cuidado verdadeiramente integral e humanizado para as pessoas com condições raras no Brasil.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O desenvolvimento da presente revisão integrativa de literatura demonstrou de forma contundente que, apesar do SUS dispor de um excelente arcabouço normativo para o cuidado integral raro — representado pela Portaria GM/MS nº 199/2014 e pelas atualizações estratégicas de 2022 —, persistem significativos desafios práticos que prolongam a odisseia diagnóstica e a fragmentação da rede assistencial. O problema de pesquisa formulado foi devidamente solucionado ao se evidenciar as lacunas entre as diretrizes oficiais e a operacionalização real, alcançando-se plenamente o objetivo geral estabelecido para o estudo.

A síntese dos resultados obtidos aponta que a efetivação da integralidade do cuidado requer a superação de visões unicamente hospitalocêntricas ou restritas à judicialização medicamentosa, valorizando-se o modelo nuclear integrado. O fortalecimento do papel ordenador da Atenção Primária à Saúde através da educação permanente das equipes em Semiologia e Genética Clínica, a estruturação de Projeto Terapêutico Singular interdisciplinar com suporte do Centro Especializado em Reabilitação (CER) e o uso compartilhado da Caderneta do Raro constituem o caminho gerencial e clínico mais eficaz para reduzir o sofrimento de milhões de indivíduos e garantir a racionalização sustentável dos recursos públicos de saúde.

Como principais dificuldades e limites identificados no desenvolvimento deste estudo, assinala-se a escassez de dados epidemiológicos unificados, sistemáticos e regionalizados nos

sistemas de informação do SUS (SIH/SIA-SUS), que registram dados de faturamento de procedimentos mas falham em consolidar o registro longitudinal de incidência, prevalência e custos reais de cada condição rara por território nacional. Para investigações científicas futuras, sugere-se a realização de pesquisas de campo que avaliem os impactos práticos da implantação da expansão do Teste do Pezinho nas diferentes regiões geográficas brasileiras, bem como o papel da telessaúde e do apoio matricial na redução das barreiras de acesso e na qualificação das tomadas de decisão em saúde pública.

REFERÊNCIAS

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

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário Oficial da União, Brasília, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal biológica**: manual técnico. Brasília: Ministério da Saúde, 2016.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. Departamento de Gestão da Educação na Saúde. **Caderneta do Raro**. Brasília: Ministério da Saúde, 2022.

MENDES, Eugênio Vilaça. **As redes de atenção à saúde.** Brasília: Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS), 2018.

MENDES, Karina Dal Sasso; SILVEIRA, Renata Cristina de Campos; GALVÃO, Cristina Maria. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem**. Texto & Contexto Enfermagem**, Florianópolis, v. 17, n. 4, p. 758-764, 2008.

NGUENGANG WAKAP, S. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database**. European Journal of Human Genetics**, v. 28, p. 165-173, 2020.

NUNES, D. H.; LEHFELD, L. de S. Saúde e doenças raras: análise da judicialização do acesso ao tratamento e suas limitações**. Revista Brasileira de Políticas Públicas,** Brasília, v. 11, n. 1, p. 300-317, 2021.

ROSANELI, C. F.; BROTTO, A. B.; FISCHER, M. F. Doenças raras e barreiras de comunicação: uma análise bioética. **Revista de Bioética y Derecho**, Barcelona, v. 52, p. 139-154, 2021.

SEVERINO, Antônio Joaquim. **Metodologia do trabalho científico**. 23. ed. São Paulo: Cortez, 2007.

VANASSI, B. M. et al. Congenital anomalies in Santa Catarina: case distribution and trends in 2010-2018. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 40, p. e2020331, 2022.

CAPÍTULO 2

VIDA DIGNA ALÉM DO DIAGNÓSTICO: A LINHA DE CUIDADO DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS COMO INSTRUMENTO DE EFETIVAÇÃO DOS DIREITOS HUMANOS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE

LIFE WITH DIGNITY BEYOND DIAGNOSIS: THE CARE LINE FOR PEOPLE WITH RARE DISEASES AS AN INSTRUMENT FOR REALIZING HUMAN RIGHTS IN THE UNIFIED HEALTH SYSTEM

Cristina de Matos Carvalho
Prof. PhD Cícero de Sousa Lacerda

RESUMO

O direito à vida digna constitui o fundamento basilar dos Direitos Humanos e do ordenamento constitucional brasileiro. No âmbito das doenças raras, a garantia desse direito exige que a assistência em saúde ultrapasse a mera sobrevivência biológica, promovendo condições concretas de autonomia, inclusão social e cuidado integral. Este artigo tem como objetivo analisar a Linha de Cuidado das Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS) como instrumento de concretização dos direitos humanos, com ênfase nos princípios da dignidade da pessoa humana, universalidade, integralidade, equidade e continuidade assistencial. Trata-se de uma pesquisa qualitativa, exploratória e descritiva, desenvolvida por meio de revisão bibliográfica e análise documental dos marcos regulatórios (Constituição Federal de 1988, Lei nº 8.080/1990 e Portaria GM/MS nº 199/2014). Os resultados demonstram que a Linha de Cuidado reduz a fragmentação dos serviços e aproxima as garantias formais da experiência concreta das famílias, embora sua efetividade dependa de financiamento sustentável, regionalização e integração intersetorial. Conclui-se que a dignidade da pessoa humana deve atuar como princípio orientador da gestão e da prática clínica em saúde.

Palavras-chave: Doenças Raras; Direitos Humanos; Dignidade da Pessoa Humana; Linha de Cuidado; Sistema Único de Saúde.

ABSTRACT

The right to a dignified life constitutes the foundational basis of Human Rights and the Brazilian constitutional order. In the field of rare diseases, guaranteeing this right requires healthcare to transcend mere biological survival, promoting concrete conditions of autonomy, social inclusion, and comprehensive care. This article aims to analyze the Care Line for People with Rare Diseases in the Unified Health System (SUS) as an instrument for the realization of human rights, emphasizing the principles of human dignity, universality, comprehensiveness, equity, and continuity of care. This is a qualitative, exploratory, and descriptive research developed through a literature review and documentary analysis of regulatory frameworks (Federal Constitution of 1988, Law No. 8,080/1990, and Ordinance

GM/MS No. 199/2014). The results demonstrate that the Care Line reduces service fragmentation and brings formal guarantees closer to the concrete experience of families, although its effectiveness depends on sustainable funding, regionalization, and intersectoral integration. It is concluded that human dignity must serve as a guiding principle for health management and clinical practice.

Keywords: Rare Diseases; Human Rights; Human Dignity; Care Line; Unified Health System.

INTRODUÇÃO

O direito à vida constitui pressuposto para o exercício dos demais direitos humanos. Sua proteção, contudo, não pode ser compreendida apenas como preservação da existência biológica. Viver com dignidade envolve condições concretas para o acesso à saúde, à reabilitação, à educação, à proteção social, à convivência comunitária e à participação nas decisões que afetam a própria vida. No ordenamento brasileiro, essa compreensão encontra fundamento na dignidade da pessoa humana, estabelecida como fundamento da República no artigo 1º, inciso III, da Constituição Federal, e no reconhecimento da saúde como direito de todos e dever do Estado (BRASIL, 1988).

Essa perspectiva é especialmente relevante para pessoas com doenças raras. No Brasil, a política nacional considera rara a condição que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos e prevê atenção articulada na Rede de Atenção à Saúde (BRASIL, 2014). A diversidade clínica, a dificuldade de reconhecimento dos sinais e a necessidade de exames e acompanhamento contínuo podem tornar o percurso das famílias complexo.

Estudos brasileiros descrevem trajetórias marcadas por demora diagnóstica, dificuldades de acesso a especialistas e exames, deslocamentos e custos adicionais. Esses obstáculos podem persistir após o diagnóstico, pois tratamento e reabilitação também dependem da disponibilidade e articulação dos serviços (IRIART et al., 2019; MOREIRA et al., 2015). O desafio, portanto, é assegurar um percurso assistencial oportuno e contínuo.

No Brasil, a Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e estabeleceu diretrizes para o cuidado no Sistema Único de Saúde (SUS). A norma prevê a organização da linha de cuidado articulando Atenção Básica e Atenção Especializada, de acordo com a Rede de Atenção à Saúde, atribuindo à Atenção Básica papel de coordenação e continuidade do cuidado (BRASIL, 2014). Essa previsão normativa representa um avanço, mas sua existência, por si só, não garante que os direitos se concretizem de maneira homogênea em todos os territórios.

Diante desse contexto, o problema que orienta este artigo é: como a linha de cuidado das pessoas com doenças raras contribui para a efetivação do direito humano à vida digna no SUS? O objetivo geral é analisar a linha de cuidado como instrumento de concretização dos direitos humanos, com atenção aos princípios da dignidade da pessoa humana, do direito à saúde, da universalidade, da integralidade, da equidade e da continuidade assistencial. Parte-se da hipótese de que a linha de cuidado constitui mecanismo essencial para aproximar as garantias constitucionais da experiência concreta das pessoas com doenças raras, embora sua capacidade de produzir resultados dependa de condições institucionais, financiamento, regionalização e integração dos serviços.

Metodologicamente, trata-se de estudo qualitativo, exploratório e descritivo, desenvolvido por meio de revisão bibliográfica e análise documental. Foram considerados dispositivos constitucionais e legais, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, documentos orientadores do Ministério da Saúde e estudos científicos sobre itinerários diagnósticos e terapêuticos. A análise é interpretativa e jurídico-social: não pretende medir resultados de implementação em um território específico, mas discutir como a linha de cuidado pode contribuir para a efetivação de direitos e quais barreiras limitam esse potencial.

REVISÃO DE LITERATURA

Direitos humanos, dignidade da pessoa humana e direito à saúde

A dignidade da pessoa humana orienta a interpretação dos direitos fundamentais e exige que cada indivíduo seja reconhecido como sujeito de direitos, e não apenas como destinatário passivo de intervenções estatais. No campo da saúde, isso significa considerar a pessoa em sua integralidade, respeitando sua autonomia, suas necessidades, seus vínculos e as condições sociais que influenciam o processo de saúde e adoecimento. O artigo 25 da Declaração Universal dos Direitos Humanos reconhece o direito a um padrão de vida adequado à saúde e ao bem-estar, incluindo cuidados médicos e proteção social (ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS, 1948).

A Constituição Federal de 1988 reforça essa concepção ao estabelecer, no artigo 196, que a saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido por políticas sociais e econômicas voltadas à redução do risco de doença e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços de promoção, proteção e recuperação (BRASIL, 1988). A Lei nº 8.080/1990 regulamenta esse

direito e dispõe sobre a organização e o funcionamento do SUS, orientado, entre outros princípios, pela universalidade de acesso e pela integralidade da assistência (BRASIL, 1990).

O reconhecimento jurídico é indispensável, mas não suficiente. Bobbio (2004) chama atenção para o desafio de proteger e efetivar os direitos humanos, para além de sua proclamação formal. Aplicada à saúde, essa reflexão evidencia que o direito só se torna real quando políticas, serviços, recursos e práticas institucionais permitem que as pessoas obtenham respostas adequadas às suas necessidades. A dignidade, portanto, não é um resultado abstrato nem uma expressão meramente retórica: deve orientar a forma como o cuidado é organizado, ofertado e avaliado.

A Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência reconhece que a deficiência resulta da interação entre impedimentos e barreiras sociais (BRASIL, 2008). Nem toda pessoa com doença rara apresenta deficiência, mas algumas condições exigem apoios específicos. Nesses casos, a atenção deve dialogar com reabilitação, acessibilidade, educação e assistência social, sem reduzir a pessoa ao diagnóstico.

Doenças raras: vulnerabilidade e itinerários de cuidado

As doenças raras formam um grupo heterogêneo de condições que podem ter manifestações muito distintas, incluindo quadros genéticos, congênitos, metabólicos e outras etiologias. A baixa frequência de cada doença pode dificultar a familiaridade dos profissionais com seus sinais e sintomas e tornar mais complexa a organização de serviços diagnósticos e terapêuticos. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras reconhece essa especificidade e propõe a integração da atenção às redes temáticas do SUS, considerando que as necessidades podem envolver diferentes níveis e modalidades de assistência (BRASIL, 2014).

A literatura brasileira demonstra que a busca por diagnóstico pode constituir um itinerário longo, permeado por incertezas, encaminhamentos sucessivos e dificuldades para acessar especialistas. Iriart et al. (2019), ao analisar experiências de pessoas com doenças genéticas raras e de seus familiares em diferentes capitais brasileiras, identificaram barreiras relacionadas à falta de conhecimento sobre essas condições, à concentração dos serviços especializados, ao acesso a exames, ao transporte e à obtenção de medicamentos e insumos. Moreira et al. (2015) também evidenciaram que o itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias não se encerra com a identificação da doença: a manutenção do cuidado constitui outra etapa, igualmente dependente da rede de serviços.

Esses achados devem ser compreendidos para além de dificuldades administrativas. A demora para obter respostas pode prolongar a angústia e a insegurança das famílias; a fragmentação dos atendimentos pode transferir para pacientes e cuidadores a tarefa de articular consultas, exames e tratamentos; e a concentração territorial de serviços pode impor gastos e deslocamentos que agravam desigualdades. A vulnerabilidade, nesse sentido, não decorre simplesmente da raridade da condição, mas também da relação entre necessidades complexas e respostas institucionais insuficientes ou desarticuladas.

O cuidado não deve depender da capacidade individual de buscar informações, mobilizar redes de apoio ou custear alternativas privadas. Quando a família precisa coordenar sozinha os serviços, o sistema não assume plenamente sua responsabilidade. A linha de cuidado pode explicitar fluxos e responsabilidades, reduzir a descontinuidade e tornar o acesso menos dependente de recursos individuais.

A linha de cuidado das pessoas com doenças raras no SUS

As linhas de cuidado são instrumentos de organização do percurso assistencial de uma população ou condição de saúde. Elas articulam ações e serviços, estabelecem conexões entre pontos de atenção e procuram orientar o usuário ao longo das necessidades de promoção, prevenção, diagnóstico, tratamento, reabilitação e acompanhamento. A organização em rede pressupõe que os serviços não funcionem como unidades isoladas, mas como componentes de uma resposta integrada. Mendes (2011) destaca que as Redes de Atenção à Saúde dependem da coordenação entre os pontos de atenção, de sistemas de apoio e de mecanismos que favoreçam a continuidade do cuidado.

No caso das doenças raras, a Portaria GM/MS nº 199/2014 instituiu uma política específica e definiu que a linha de cuidado se estrutura a partir da Atenção Básica e da Atenção Especializada, em conformidade com a Rede de Atenção à Saúde (BRASIL, 2014). A orientação atual do Ministério da Saúde mantém a Atenção Primária à Saúde como porta de entrada prioritária e responsável pela coordenação do cuidado e pela atenção contínua, enquanto a Atenção Especializada oferece serviços de diferentes densidades tecnológicas e apoia ou complementa a atuação da atenção primária (BRASIL, s.d.).

A Atenção Primária à Saúde acompanha pessoas e famílias no território, identifica sinais que exigem investigação, realiza ações de promoção e prevenção e coordena a relação entre consultas e serviços. Não deve resolver isoladamente situações complexas, mas reconhecer necessidades, encaminhar adequadamente, manter o vínculo e acompanhar o usuário antes, durante e depois do atendimento especializado.

A Atenção Especializada, por sua vez, reúne serviços ambulatoriais, hospitalares e diagnósticos necessários à investigação e ao acompanhamento de condições raras. Os serviços de referência e os Centros Especializados em Reabilitação, quando indicados, podem integrar a resposta às necessidades clínicas, funcionais e de autonomia. A composição concreta do percurso depende da condição de saúde e das necessidades de cada pessoa; por isso, a linha de cuidado deve orientar o acesso sem transformar-se em um fluxo rígido que ignore singularidades.

O funcionamento adequado exige regulação, encaminhamento e contrarreferência, compartilhamento de informações e definição de responsabilidades. As orientações especializadas precisam retornar à equipe que acompanha a pessoa no território; da mesma forma, mudanças clínicas ou barreiras identificadas na atenção primária devem possibilitar reavaliação especializada. Coordenar é mais do que encaminhar: é garantir comunicação e continuidade.

As necessidades podem ultrapassar o setor saúde: reabilitação, tecnologia assistiva, apoio psicossocial e articulação com assistência social e educação podem ser indispensáveis à autonomia e à participação social. A integração intersetorial ajuda a evitar que pessoas e famílias fiquem sem orientação diante de necessidades que atravessam diferentes políticas públicas.

A linha de cuidado como instrumento de efetivação dos direitos humanos

A linha de cuidado contribui para a dignidade quando organiza o percurso em torno das necessidades da pessoa, reduzindo a fragmentação e favorecendo atendimento respeitoso e centrado no usuário. O cuidado digno pressupõe escuta, comunicação compreensível, participação nas decisões e consideração das condições familiares e sociais, sobretudo diante de incertezas diagnósticas e tratamentos prolongados.

Em relação ao direito à saúde, a linha de cuidado oferece uma forma de traduzir princípios constitucionais em organização concreta dos serviços. A universalidade exige que as pessoas com doenças raras tenham acesso ao sistema público sem discriminação em razão da raridade ou complexidade da condição. A existência de uma política específica reconhece necessidades que poderiam permanecer invisíveis em modelos organizados apenas em torno das doenças mais prevalentes. Entretanto, universalidade não significa apenas possibilidade formal de entrada: requer acesso oportuno e encaminhamento efetivo aos recursos necessários, dentro dos critérios clínicos e das normas do SUS.

A integralidade, prevista na Lei nº 8.080/1990, corresponde ao conjunto articulado e contínuo de ações e serviços preventivos e curativos, em todos os níveis de complexidade (BRASIL, 1990). Para pessoas com doenças raras, envolve investigação diagnóstica, tratamento disponível, monitoramento, reabilitação, cuidados paliativos quando necessários e apoio às famílias. Sem comunicação entre serviços, a existência de unidades especializadas não garante integralidade.

A equidade exige respostas proporcionais a necessidades distintas. Complexidade diagnóstica, distribuição desigual de especialistas e custos de deslocamento podem criar barreiras específicas. Regulação transparente, apoio ao deslocamento quando previsto, telessaúde apropriada, qualificação profissional e redes regionais são estratégias possíveis. A linha de cuidado pode tornar as necessidades visíveis e distribuir responsabilidades para enfrentá-las.

Outro elemento essencial é a continuidade. Condições raras podem demandar acompanhamento por diferentes profissionais ao longo de anos, com transições entre infância e vida adulta, períodos de estabilidade e agravamentos. Sem coordenação, o usuário corre o risco de repetir exames, perder informações clínicas, interromper terapias ou permanecer sem acompanhamento após uma alta. A continuidade depende de vínculo, prontuários e informações compartilhadas, planos de cuidado e comunicação entre os serviços. Dessa forma, a linha de cuidado pode diminuir a transferência indevida da responsabilidade de coordenação para o paciente e sua família.

Por fim, a linha de cuidado pode favorecer a autonomia e a participação social quando incorpora a pessoa e seus familiares como participantes ativos do plano de cuidado, respeitando escolhas, capacidades e contextos. A pessoa não deve ser reduzida à condição rara, nem sua vida organizada exclusivamente em torno de consultas e procedimentos. A efetivação dos direitos humanos requer que o cuidado em saúde contribua para que ela viva, estude, trabalhe, conviva e participe da comunidade na medida de suas possibilidades e desejos. Assim, a dignidade não é um objetivo acessório da linha de cuidado, mas um fundamento para sua organização.

Desafios para a consolidação da linha de cuidado

O diagnóstico oportuno depende do reconhecimento dos sinais, da disponibilidade de exames e de encaminhamentos claros. A qualificação profissional, instrumentos de apoio à decisão e acesso a referências especializadas podem reduzir atrasos, sem atribuir à Atenção Primária a obrigação de diagnosticar isoladamente todas as doenças raras.

A regionalização e a distribuição dos serviços especializados constituem outro desafio. A concentração de recursos em determinados centros pode impor deslocamentos prolongados e dificultar o seguimento regular, sobretudo para famílias com menor renda ou que vivem longe das capitais. A resposta não exige que todos os procedimentos altamente especializados estejam disponíveis em todos os municípios, mas requer planejamento regional, regulação acessível, transporte sanitário quando cabível e articulação entre serviços locais e centros de referência. O cuidado deve continuar no território de origem sempre que possível, com apoio especializado organizado de forma complementar.

O financiamento, a capacidade instalada e a incorporação de tecnologias também influenciam a efetividade. A existência de tratamentos específicos para algumas doenças não significa que haja terapia modificadora para todas as condições raras. É necessário distinguir o direito ao cuidado integral da promessa de cura: quando não há tratamento curativo, continuam sendo indispensáveis o manejo de sintomas, a reabilitação, a prevenção de complicações, o suporte psicossocial e os cuidados paliativos, de acordo com as necessidades. Decisões sobre tecnologias e medicamentos devem observar evidências, segurança, avaliação e os procedimentos públicos aplicáveis, sem perder de vista a transparência e a equidade.

A fragmentação da gestão pode enfraquecer a linha de cuidado quando não há clareza sobre quem coordena o caso, como se compartilham informações e como se acompanha o usuário após o encaminhamento. A política precisa ser traduzida em protocolos locais, fluxos pactuados, canais de comunicação e indicadores que permitam identificar atrasos, perdas de seguimento e desigualdades territoriais. A participação de usuários, familiares e associações também pode qualificar a avaliação dos serviços, pois essas pessoas conhecem barreiras que nem sempre aparecem nos registros administrativos.

A judicialização expressa a tensão entre necessidades individuais e capacidade de resposta institucional. Embora possa ser buscada diante de negativas ou atrasos, decisões isoladas nem sempre corrigem falhas sistêmicas e podem produzir desigualdades. É necessário considerar direitos, evidências e responsabilidades estatais, além de aperfeiçoar os mecanismos administrativos para que o Judiciário não se torne a via ordinária de acesso.

Esses desafios mostram que a linha de cuidado não garante automaticamente os direitos: seus resultados dependem de recursos, profissionais, comunicação, participação social e avaliação contínua. A distância entre norma e experiência cotidiana evidencia a necessidade de monitorar a implementação e corrigir barreiras ao acesso oportuno e integral.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este artigo analisou como a linha de cuidado das pessoas com doenças raras pode contribuir para a efetivação do direito humano à vida digna no Sistema Único de Saúde. A discussão permite sustentar que sua principal contribuição está em organizar o percurso assistencial de maneira articulada, aproximando os princípios constitucionais e legais da experiência concreta dos usuários. Ao conectar Atenção Primária, Atenção Especializada, serviços de diagnóstico, reabilitação e outros apoios necessários, a linha de cuidado oferece uma estrutura para reduzir a fragmentação e favorecer a continuidade do acompanhamento.

A dignidade não se esgota na preservação da vida biológica ou na confirmação diagnóstica: envolve acesso oportuno, comunicação respeitosa, participação, autonomia e inclusão social. Universalidade, integralidade, equidade e continuidade devem orientar fluxos, responsabilidades, recursos e práticas profissionais. A linha de cuidado pode conectar os direitos humanos à organização cotidiana do SUS.

Entretanto, a existência de previsão normativa não elimina os obstáculos identificados pela literatura, como demora diagnóstica, concentração de serviços, dificuldades de transporte e acesso a exames e tratamentos, insuficiente integração entre níveis de atenção e sobrecarga das famílias. A efetividade da linha de cuidado depende de implementação territorial, qualificação profissional, mecanismos de referência e contrarreferência, financiamento adequado, informação compartilhada e participação das pessoas com doenças raras na avaliação das políticas.

Conclui-se que a linha de cuidado é instrumento relevante, mas não autossuficiente, para efetivar o direito à vida digna. Seu potencial depende de uma rede que coordene o percurso e não transfira essa tarefa às famílias. Pesquisas futuras podem examinar tempos de espera, continuidade, barreiras regionais e experiências de usuários. O êxito da política deve ser avaliado por sua capacidade de oferecer cuidado acessível, contínuo e digno, e não apenas pela existência de normas ou serviços.

REFERÊNCIAS

BOBBIO, Norberto. A era dos direitos. Rio de Janeiro: Elsevier, 2004.

BRASIL. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Presidência da República, 1988.

BRASIL. Decreto Legislativo nº 186, de 9 de julho de 2008. Aprova o texto da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e de seu Protocolo Facultativo. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 10 jul. 2008.

BRASIL. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. Diário Oficial da União: Brasília, DF, 20 set. 1990.

BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União: Brasília, DF, 7 jul. 2015.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília, DF:

Ministério da Saúde, 2014. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/MatrizesConsolidacao/comum/13149.html. Acesso em: 13 out. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Linha de cuidados: doenças raras. Brasília, DF: Ministério da Saúde, [s. d.]. Disponível em: https://www.gov.br/saude/ptbr/composicao/saes/doencas-raras/linha-de-cuidados. Acesso em: 13 out. 2026.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. Ciência & Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019. DOI: https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019.

MENDES, Eugênio Vilaça. As redes de atenção à saúde. 2. ed. Brasília, DF: Organização Pan-Americana da Saúde, 2011.

MOREIRA, Martha Cristina Nunes et al. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paulista de Enfermagem, São Paulo, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015. DOI: https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS (ONU). Declaração Universal dos Direitos Humanos. Paris: ONU, 1948.

CAPÍTULO 3

DA PRESCRIÇÃO À DISPENSAÇÃO: BARREIRAS REGULATÓRIAS E JUDICIAIS NO ACESSO A MEDICAMENTOS PARA DOENÇAS RARAS NO BRASIL

FROM PRESCRIPTION TO DISPENSING: REGULATORY AND JUDICIAL BARRIERS TO ACCESSING MEDICATIONS FOR RARE DISEASES IN BRAZIL

Thamires Figueiredo Campos Lira
Prof. PhD Cícero de Sousa Lacerda

RESUMO

O acesso a medicamentos para doenças raras no Brasil é marcado por uma complexa sequência de etapas administrativas e regulatórias que se interpõem entre a prescrição médica e a efetiva dispensação ao paciente. Este capítulo busca analisar as principais barreiras ao longo dessa jornada, examinando o desenho regulatório e o regime jurisprudencial de acesso no SUS. Trata-se de uma pesquisa bibliográfica e documental, de caráter qualitativo e exploratório-descritivo, fundamentada em legislação federal, atos normativos da Anvisa, CMED e Conitec, bem como nos precedentes do Supremo Tribunal Federal (Temas 500, 6 e 1234). Os resultados indicam que a jornada do medicamento estrutura-se em quatro portas sucessivas: registro sanitário (Anvisa RDC nº 205/2017), precificação (CMED), avaliação de tecnologia em saúde (Conitec) e efetivação da oferta via Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT). Identificou-se que o principal gargalo deslocou-se do registro sanitário para a fase pós-incorporação, na qual atrasos na elaboração dos PCDTs e na logística de compra geram espera média superior a 14 meses. Diante dessa mora administrativa, a via judicial sob os novos parâmetros dos Temas 6 e 1234 permanece como recurso frequente, exigindo harmonização entre evidências científicas para condições ultrarraras e sustentabilidade do sistema. Conclui-se que o tempo acumulado constitui a principal barreira estrutural ao tratamento oportuno.

Palavras-chave: Doenças Raras; Assistência Farmacêutica; Medicamentos Órfãos; Regulação Sanitária; Judicialização da Saúde.

ABSTRACT

Access to medications for rare diseases in Brazil is characterized by a complex sequence of administrative and regulatory steps between medical prescription and effective dispensing to the patient. This chapter aims to analyze the main barriers along this journey by examining the regulatory framework and jurisprudential regime of access within the SUS. This qualitative, exploratory, and descriptive research is based on federal legislation, normative acts from Anvisa, CMED, and Conitec, as well as Supreme Federal Court precedents (Themes 500, 6, and 1234). The results indicate that the drug access journey is structured around four sequential gates: sanitary registration (Anvisa RDC No. 205/2017), pricing (CMED), health technology assessment (Conitec), and implementation of supply via Clinical Protocols and Therapeutic Guidelines (PCDT). The primary bottleneck was found to have shifted from sanitary registration to the post-incorporation phase, where delays in PCDT formulation and

purchasing logistics create an average waiting time exceeding 14 months. Faced with administrative delay, the judicial pathway under the new parameters of Themes 6 and 1234 remains a frequent resort, requiring harmonization between scientific evidence for ultra-rare conditions and system sustainability. It is concluded that accumulated time constitutes the primary structural barrier to timely treatment.

Keywords: Rare Diseases; Pharmaceutical Services; Orphan Drugs; Health Regulation; Health Judicialization.

1 INTRODUÇÃO

Uma doença rara é definida, no Brasil, como a condição que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, parâmetro adotado pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e reproduzido pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) na RDC nº 205/2017. Consideradas individualmente, essas condições atingem um número reduzido de pessoas. Em conjunto, porém, representam milhares de doenças e alcançam cerca de 13 milhões de brasileiros. É nesse contraste que as doenças raras deixam de ser apenas uma questão epidemiológica e passam a representar também um desafio para as políticas públicas de saúde.

Em geral, são condições crônicas, progressivas e, em muitos casos, incapacitantes. Poucas dispõem de tratamentos capazes de modificar de maneira significativa sua história natural. Quando existe uma opção terapêutica, é comum que se trate de um medicamento órfão, muitas vezes produzido por um único fabricante e associado a custos elevados. A partir desse cenário, o acesso ao tratamento passa a depender não apenas da prescrição médica, mas de uma sequência de decisões regulatórias, econômicas e assistenciais.

Do ponto de vista constitucional, a saúde é reconhecida pelo artigo 196 da Constituição Federal de 1988 como direito de todos e dever do Estado. A Lei nº 8.080/1990 também inclui a assistência farmacêutica entre os campos de atuação do Sistema Único de Saúde (SUS). Na prática, entretanto, existe um percurso entre a prescrição e a efetiva disponibilização do medicamento. Esse percurso envolve, entre outras etapas, o registro na Anvisa, a definição de preço pela Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED), a avaliação da tecnologia pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec) e a elaboração do protocolo clínico e das diretrizes necessárias à organização da oferta.

Quando esse processo não acompanha a necessidade clínica do paciente, a via judicial passa a ser uma alternativa buscada por parte das famílias e associações. Entre 2022 e 2024,

os desembolsos do Ministério da Saúde relacionados a decisões judiciais sobre medicamentos aumentaram de aproximadamente R$ 1,8 bilhão para cerca de R$ 2,7 bilhões, com concentração relevante em terapias destinadas a doenças raras. Em setembro de 2024, o Supremo Tribunal Federal (STF) concluiu o julgamento conjunto dos Temas 6 e 1234, estabelecendo novos parâmetros para a judicialização do acesso a medicamentos.

Partindo desse contexto, este capítulo busca responder à seguinte questão: quais barreiras, ao longo do percurso entre a prescrição e o tratamento, podem retardar ou impedir o acesso do paciente com doença rara ao medicamento no Brasil, e de que maneira o desenho regulatório e o regime jurisprudencial contribuem para esse processo?

O objetivo é descrever e analisar essa jornada, identificando suas principais etapas, prazos e pontos de estrangulamento. Também se busca discutir o papel das associações de pacientes, que participam de diferentes momentos do percurso, desde a mobilização relacionada ao diagnóstico até a discussão sobre acesso ao tratamento. Para isso, foi realizada pesquisa bibliográfica e documental, de caráter qualitativo e exploratório-descritivo, com base em legislação federal, jurisprudência do STF e atos normativos e documentos de Anvisa, CMED e Conitec, considerando o período até agosto de 2026.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Doenças raras: conceito, epidemiologia e a odisseia diagnóstica

Não existe uma definição universal para doença rara. No Brasil, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria GM/MS nº 199/2014, adota o parâmetro de até 65 casos para cada 100.000 indivíduos. A política organiza as doenças raras em dois grandes eixos: doenças de origem genética, como anomalias congênitas, deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo, e doenças de origem não genética, entre elas condições infecciosas, inflamatórias e autoimunes.

Estima-se que existam entre seis e dez mil doenças raras descritas. Em conjunto, essas condições atingem entre 3,5% e 5,9% da população mundial, o que corresponde, no Brasil, a aproximadamente 13 milhões de pessoas. Grande parte das doenças raras é de origem genética e muitas delas se manifestam ainda na infância.

Antes mesmo da discussão sobre o acesso ao medicamento, o paciente pode enfrentar uma etapa prolongada até chegar ao diagnóstico correto. Esse percurso é descrito na literatura como odisseia diagnóstica e está relacionado, entre outros fatores, à inespecificidade dos sintomas, à baixa prevalência das doenças e à disponibilidade limitada de especialistas e

exames específicos. Na hemoglobinúria paroxística noturna, por exemplo, estudos citados neste trabalho apontam para um tempo médio de diagnóstico no Brasil próximo de cinco anos e meio. Em âmbito internacional, também são descritas dificuldades importantes para o diagnóstico no primeiro ano após o início dos sintomas.

Esse atraso ganha ainda mais importância quando se considera que muitas doenças raras são progressivas. Assim, o tempo gasto até a identificação da condição pode se somar ao período necessário para que uma tecnologia seja registrada, precificada, avaliada, incorporada e efetivamente disponibilizada. Essa preocupação com o diagnóstico precoce também aparece na resolução da 78ª Assembleia Mundial da Saúde, de 2025, que recomendou a integração das doenças raras às políticas nacionais de saúde.

2.2 O direito à saúde e os limites da integralidade

O artigo 196 da Constituição Federal de 1988 estabelece a saúde como direito de todos e dever do Estado, assegurado por meio de políticas sociais e econômicas voltadas ao acesso universal e igualitário. A Lei nº 8.080/1990, por sua vez, inclui a assistência farmacêutica entre as ações do SUS. Esse direito, entretanto, é concretizado por meio de políticas públicas, protocolos e critérios de incorporação de tecnologias.

A Lei nº 12.401/2011 estabeleceu regras para a assistência terapêutica e para a incorporação de tecnologias no âmbito do SUS. Dessa forma, o registro de um medicamento na Anvisa, embora seja condição necessária para sua comercialização no país, não significa, por si só, que o produto esteja disponível no SUS. Para que isso ocorra, são necessárias as etapas relacionadas à incorporação, à definição dos critérios de utilização e à organização da oferta.

Essa diferença entre registro sanitário e disponibilização pelo SUS é fundamental para compreender a jornada de acesso aos medicamentos destinados às doenças raras. O medicamento pode estar autorizado para uso no país e, ainda assim, o paciente não encontrar uma via administrativa para obtê-lo pelo sistema público.

2.3 A arquitetura do acesso: quatro portas sucessivas

O acesso a um medicamento para doença rara no SUS depende de diferentes decisões, tomadas por autoridades e estruturas administrativas com funções específicas. Para fins de análise deste capítulo, essa jornada pode ser organizada em quatro etapas principais: a primeira é sanitária, relacionada à Anvisa; a segunda é econômica, relacionada à CMED; a

terceira envolve a avaliação da tecnologia pela Conitec; e a quarta corresponde à efetivação da oferta, incluindo protocolo clínico, aquisição e dispensação.

Essas etapas estão relacionadas entre si. O resultado de uma etapa pode ser condição para o início da seguinte e, por isso, o tempo acumulado pode se tornar relevante para o paciente. Assim, mesmo quando um medicamento já possui registro, preço definido e decisão favorável de incorporação, a ausência de protocolo ou de estrutura para sua oferta pode impedir que ele esteja efetivamente disponível.

2.3.1 O registro sanitário na Anvisa

Até 2017, o Brasil não possuía um procedimento específico para o registro de medicamentos destinados às doenças raras. A RDC nº 205/2017 estabeleceu um procedimento especial para ensaios clínicos, certificação de boas práticas de fabricação e registro sanitário desses produtos. A norma não elimina os requisitos relacionados à qualidade, segurança e eficácia, mas estabelece procedimentos e prazos específicos para esse grupo de medicamentos.

Os dados divulgados pela Anvisa indicam redução importante no tempo médio de registro após a implementação da norma. No triênio de 2015 a 2017, o tempo médio era de 351 dias para medicamentos biológicos e 297 dias para sintéticos. Após a implantação do procedimento especial, esses valores passaram para 170 e 196 dias, respectivamente. Considerando os dados disponíveis, o registro sanitário passou a representar uma etapa relativamente mais rápida dentro da jornada analisada.

2.3.2 A precificação pela CMED

A CMED foi criada pela Lei nº 10.742/2003 e é responsável pela regulação econômica do mercado de medicamentos, incluindo a definição de preços máximos de comercialização. A precificação também se relaciona ao processo de incorporação de tecnologias no SUS.

A Resolução CM/CMED nº 3/2025 substituiu a Resolução nº 2/2004 como principal referência para os critérios de definição de preços de produtos novos e novas apresentações, com vigência ajustada pela Resolução CM/CMED nº 6/2026. O novo marco ampliou a cesta de países de referência, disciplinou o preço provisório e estabeleceu regras para a apresentação do Documento Informativo de Preço. Para medicamentos destinados a doenças raras, essas mudanças podem ter impacto relevante, especialmente em situações nas quais a disponibilidade de referências internacionais é limitada.

Apesar dos avanços, permanecem pontos que demandam regulamentação específica, especialmente em relação a terapias avançadas e radiofármacos, tratados pela própria norma como situações que podem exigir análise de casos omissos.

2.3.3 A incorporação pela Conitec

A Conitec assessora o Ministério da Saúde nas decisões relacionadas à incorporação, exclusão ou alteração de tecnologias no SUS. Sua função é elaborar recomendações com base em critérios como evidências clínicas, avaliação econômica e impacto orçamentário; a decisão final é tomada pela autoridade competente do Ministério da Saúde e publicada no Diário Oficial da União.

O processo de incorporação possui prazo de 180 dias, prorrogável por mais 90 dias, e inclui consulta pública. Essa etapa permite a participação de pacientes, familiares, profissionais e organizações da sociedade civil, possibilitando a apresentação de informações que nem sempre são plenamente captadas pelos estudos clínicos, como a carga da doença e aspectos relacionados à qualidade de vida.

Desde 2025, passou a existir previsão legal de participação de representantes de organizações de pacientes na composição da Conitec. Trata-se de uma mudança institucional relevante, embora sua implementação ainda apresente dificuldades práticas, como será discutido adiante.

No campo econômico, o trabalho considera também a discussão sobre o limiar de custo-efetividade para doenças raras e as metodologias específicas previstas para condições ultrarraras. O número de tecnologias para doenças raras incorporadas ao longo dos anos demonstra que existe um processo ativo de avaliação, mas também evidencia que a incorporação não encerra, por si só, a jornada até a disponibilidade do tratamento.

2.3.4 O protocolo clínico e o gargalo da efetivação

O Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) define critérios de elegibilidade, utilização, acompanhamento e monitoramento das tecnologias disponibilizadas pelo SUS. Na prática, ele é um elemento essencial para transformar uma decisão de incorporação em uma oferta organizada ao paciente.

É justamente nessa etapa que os dados analisados neste capítulo apontam para uma diferença relevante entre o prazo previsto em norma e o tempo observado na prática. Segundo levantamento da Interfarma, até abril de 2025 havia 67 medicamentos com parecer favorável

que ainda não constavam de PCDT, com atraso médio de 22 meses. Entre eles, 12 eram destinados a doenças raras, com espera média de 14 meses. O mesmo levantamento estimou que aproximadamente 54% das tecnologias para doenças raras incorporadas estavam efetivamente disponíveis.

O caso do inotersena, utilizado no tratamento da polineuropatia amiloidótica familiar, ajuda a ilustrar essa distância entre as etapas. O medicamento recebeu aprovação da Anvisa em 2019 e foi submetido à Conitec somente em 2022. Segundo dados atribuídos ao fabricante no levantamento consultado, o percurso já acumulava aproximadamente cinco anos.

Considerando o conjunto dessas etapas, o quadro a seguir reúne os principais prazos normativos identificados na jornada de acesso.

2.4 A via judicial: dos Temas 500, 6 e 1234 às Súmulas Vinculantes nº 60 e nº 61

Quando o tempo do processo administrativo não acompanha a necessidade clínica, a judicialização pode aparecer como uma alternativa para a obtenção do tratamento. No caso dos medicamentos para doenças raras, essa discussão ganhou relevância específica nos precedentes do STF relacionados aos Temas 500, 6 e 1234.

O Tema 500 (RE 657.718/MG), julgado em 2019, estabeleceu como regra a impossibilidade de concessão judicial de medicamento sem registro na Anvisa, admitindo hipóteses excepcionais relacionadas à mora da agência e a situações específicas envolvendo medicamentos órfãos destinados a doenças raras ou ultrarraras.

O Tema 6 (RE 566.471/RN), concluído em 2024 em conjunto com o julgamento do Tema 1234, tratou do fornecimento judicial de medicamentos registrados na Anvisa, mas não incorporados ao SUS. A decisão estabeleceu requisitos que devem ser considerados pelo Judiciário, entre eles a existência de negativa administrativa, a demonstração de circunstâncias relacionadas ao processo de incorporação, a inexistência de substituto terapêutico disponível, a apresentação de evidência científica adequada, a demonstração da imprescindibilidade clínica e a incapacidade financeira do paciente.

Para as doenças raras, a exigência relacionada ao nível de evidência merece atenção. Em condições de baixa prevalência, ensaios clínicos randomizados podem ser difíceis de realizar, e diversos medicamentos órfãos são desenvolvidos e avaliados com desenhos diferentes dos estudos tradicionalmente considerados como padrão-ouro. Essa diferença entre os requisitos das etapas regulatórias e os critérios aplicáveis à judicialização pode representar uma dificuldade adicional para determinados pacientes.

O Tema 1234 (RE 1.366.243/SC) também estabeleceu regras relacionadas à competência jurisdicional, considerando o custo anual do tratamento, além de determinar medidas para organização das informações relacionadas à judicialização da saúde. A implementação da plataforma nacional prevista no julgamento ainda integra esse processo.

Outro elemento que ganhou espaço nessa nova configuração é o NATJUS. As notas técnicas produzidas pelo sistema são utilizadas para subsidiar decisões judiciais em saúde. Dados divulgados pelo Conselho Nacional de Justiça indicaram crescimento expressivo na utilização dessas notas ao longo de 2025.

Os dados sobre os gastos judiciais também mostram concentração em determinados medicamentos de alto custo. No período analisado, dez medicamentos responderam por parcela significativa das despesas judiciais, incluindo terapias utilizadas em doenças raras. Esses dados ajudam a contextualizar a judicialização como parte de um problema mais amplo de acesso e de organização da assistência farmacêutica.

2.5 As associações de pacientes como atores da jornada de acesso

As associações de pacientes ocupam uma posição particular na jornada das doenças raras. Diferentemente de instituições que atuam em apenas uma etapa do processo, essas organizações podem participar de diferentes momentos, desde ações de conscientização e diagnóstico até consultas públicas, discussões regulatórias e busca por acesso ao tratamento.

Um exemplo é a campanha Pezinho no Futuro, do Instituto Vidas Raras, que reuniu mais de 620 mil assinaturas e esteve relacionada à mobilização que precedeu a Lei nº 14.154/2021, responsável por ampliar o Programa Nacional de Triagem Neonatal. A ampliação da triagem tem relação direta com o diagnóstico precoce de determinadas doenças e, consequentemente, com a possibilidade de antecipação do tratamento.

As associações também participaram da construção e do acompanhamento da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Em consultas públicas e debates institucionais, essas organizações podem apresentar informações sobre a experiência dos pacientes, dificuldades de acesso e aspectos da doença que nem sempre aparecem com a mesma intensidade nos estudos clínicos.

Uma mudança institucional importante ocorreu com a Lei nº 15.120/2025, que estabeleceu a participação de representantes de pacientes na composição da Conitec. A experiência inicial, entretanto, mostra desafios na ocupação dessa representação. Dados divulgados pela própria Conitec indicam que parte das seleções abertas não resultou em

ocupação efetiva da vaga. Também existem regras de conflito de interesses que podem impedir o exercício do voto em determinadas situações.

Esses elementos mostram que a criação de um espaço formal de participação não garante, por si só, participação efetiva. É necessário observar como as regras são aplicadas na prática e quais condições são oferecidas para que a representação dos pacientes consiga exercer plenamente sua função.

2.6 Síntese crítica: o tempo como barreira estrutural

A análise realizada não indica ausência completa de instrumentos normativos voltados às doenças raras. O Brasil possui uma política nacional desde 2014, procedimento regulatório específico desde 2017, estrutura de avaliação de tecnologias em saúde e, mais recentemente, previsão de participação de representantes de pacientes na Conitec.

O principal ponto identificado neste capítulo está relacionado ao tempo acumulado entre essas diferentes etapas. Cada uma possui finalidade própria e, isoladamente, pode apresentar justificativa técnica ou administrativa. O problema aparece quando os prazos se somam e o medicamento demora a chegar ao paciente mesmo depois de superar etapas anteriores.

Também foram identificadas outras questões relevantes: a diferença entre os padrões de evidência utilizados nas etapas regulatórias e aqueles exigidos na judicialização; a transferência do principal ponto de espera do registro sanitário para a etapa de efetivação da oferta; e as dificuldades para transformar a participação formal das associações de pacientes em participação efetiva.

Assim, mais do que a existência de uma única barreira, a jornada analisada apresenta uma sequência de etapas que podem produzir atrasos cumulativos. Para pacientes com doenças progressivas, esse tempo tem significado clínico e pode interferir no momento em que o tratamento se torna efetivamente acessível.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este capítulo analisou as principais barreiras existentes entre a prescrição e o acesso efetivo a medicamentos para doenças raras no Brasil, considerando as etapas regulatórias, administrativas e judiciais envolvidas nesse percurso.

A análise dos documentos selecionados indica que o acesso não depende de uma única decisão. O medicamento precisa superar diferentes etapas, que incluem o registro sanitário na

Anvisa, a definição de preço pela CMED, a avaliação e eventual incorporação pela Conitec e, posteriormente, a organização da oferta por meio de protocolo, aquisição e dispensação.

Os dados examinados também mostram que o procedimento especial criado para medicamentos destinados às doenças raras contribuiu para reduzir o tempo de registro sanitário. Em comparação, a etapa posterior à incorporação apresenta uma diferença mais evidente entre o prazo previsto em norma e o tempo observado em alguns casos, especialmente quando a publicação do protocolo e a estruturação da oferta demoram a ocorrer.

No campo judicial, os Temas 500, 6 e 1234 modificaram de forma importante os parâmetros para a obtenção de medicamentos por decisão judicial. Para os pacientes com doenças raras, merece atenção especial a relação entre a exigência de evidências científicas e as características dos estudos disponíveis para condições de baixa prevalência.

Também foi possível observar a ampliação da participação institucional das associações de pacientes. A criação de uma representação formal na Conitec constitui uma mudança relevante, mas os dados iniciais indicam que ainda existem obstáculos para que essa participação ocorra de forma plena e contínua.

Com base nesses achados, algumas medidas podem contribuir para reduzir a distância entre o prazo previsto nas normas e o tempo efetivamente vivenciado pelos pacientes: o desenvolvimento das diretrizes metodológicas específicas para doenças ultrarraras; maior previsibilidade na precificação de terapias avançadas; acompanhamento transparente dos prazos de efetivação da oferta; qualificação dos NATJUS para lidar com as particularidades das doenças de baixa prevalência; avanço da plataforma nacional prevista no Tema 1234; e aperfeiçoamento das regras de participação da sociedade civil na Conitec.

Este estudo apresenta limitações. A pesquisa foi documental e não incluiu entrevistas ou pesquisa de campo com pacientes, familiares, gestores ou profissionais envolvidos na jornada de acesso. Além disso, parte dos dados quantitativos foi obtida em documentos produzidos por instituições com diferentes interesses e perspectivas sobre o tema. O recorte temporal, encerrado em agosto de 2026, também deve ser considerado, uma vez que o período analisado inclui mudanças regulatórias recentes.

Estudos futuros podem acompanhar tecnologias específicas desde a submissão para registro até a efetiva dispensação ao paciente, permitindo identificar com maior precisão em quais etapas os atrasos se concentram. Também podem ser desenvolvidas pesquisas qualitativas sobre a experiência de pacientes e associações ao longo dessa jornada.

Para quem vive com uma doença rara, a existência de uma norma ou de uma decisão favorável representa apenas uma parte do caminho. O acesso se concretiza quando o medicamento efetivamente chega ao paciente. A análise apresentada neste capítulo mostra que reduzir a distância entre esses dois momentos é um dos principais desafios para a efetividade das políticas de acesso às terapias para doenças raras no Brasil.

Quadro 1 – Prazos normativos consolidados da jornada de acesso ao medicamento para doença rara

Etapa	Prazo normativo	Fundamento
Registro sanitário na Anvisa (pré-submissão, protocolo, análise e eventual exigência)	Até 180 dias, somadas as subetapas	RDC/Anvisa nº 205/2017, art. 13
Decisão da CMED em 1ª instância	60 a 90 dias, conforme a categoria, prorrogáveis uma vez por igual período	Resolução CM/CMED nº 3/2025
Processo administrativo de incorporação na Conitec, incluída a consulta pública	180 dias, prorrogáveis por 90	Lei nº 8.080/1990, art. 19-R; Decreto nº 7.646/2011, art. 24
Consulta pública sobre a recomendação preliminar	20 dias, reduzíveis a 10 em caso de urgência	Decreto nº 7.646/2011, art. 19
Efetivação da oferta ao SUS após a publicação da decisão de incorporar	180 dias	Decreto nº 7.646/2011, art. 25

Fonte: elaborado pelo autor com base na RDC/Anvisa nº 205/2017, na Resolução CM/CMED nº 3/2025, na Lei nº 8.080/1990 e no Decreto nº 7.646/2011.

A leitura dos prazos apresentados mostra que a jornada pode ultrapassar dois anos mesmo quando são considerados apenas os prazos normativos e não ocorrem exigências ou atrasos adicionais. Além disso, as etapas não são totalmente paralelas: a precificação depende do registro publicado e a incorporação considera o preço definido. Por isso, o prazo previsto em norma deve ser entendido como uma referência administrativa, e não como uma estimativa do tempo efetivamente necessário para que o paciente receba o medicamento.

REFERÊNCIAS

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (ANVISA). Doenças raras: registro é três vezes mais rápido. Brasília, DF: Anvisa, 2019. Disponível em: https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/noticiasanvisa/2019/doencas-raras-registro-e-tres-vezes-mais-rapido. Acesso em: 8 ago. 2026.

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (ANVISA). Resolução da Diretoria Colegiada, RDC nº 205, de 28 de dezembro de 2017. Estabelece procedimento especial para anuência de ensaios clínicos, certificação de boas práticas de fabricação e registro de novos medicamentos para tratamento, diagnóstico ou prevenção de doenças raras. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 28 dez. 2017. BRASIL. [Constituição (1988)]. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Brasília, DF: Presidência da República, 1988.

BRASIL. Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos. Resolução nº 2, de 5 de março de 2004. Aprova os critérios para definição de preços de produtos novos e novas apresentações. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 8 mar. 2004.

BRASIL. Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos. Resolução CM/CMED nº 3, de 29 de dezembro de 2025. Dispõe sobre os critérios para definição de preços de produtos novos e novas apresentações de medicamentos e sobre o procedimento para apresentação do Documento Informativo de Preço. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 30 dez. 2025.

BRASIL. Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos. Resolução CM/CMED nº 6, de 29 de abril de 2026. Altera a Resolução CM/CMED nº 3, de 29 de dezembro de 2025, para prorrogar o prazo de vacância. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 29 abr. 2026.

BRASIL. Conselho Nacional de Justiça. Uso de notas técnicas para embasar decisões judiciais em saúde cresce cerca de 32% em 2025. Brasília, DF: CNJ, 2025. Disponível em: https://www.cnj.jus.br/uso-denotas-tecnicas-para-embasar-decisoes-judiciais-em-saude-cresce-cerca-de-32-em-2025/. Acesso em: 8 ago. 2026.

BRASIL. Decreto nº 7.646, de 21 de dezembro de 2011. Dispõe sobre a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde e sobre o processo administrativo para incorporação, exclusão e alteração de tecnologias em saúde pelo SUS. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 22 dez. 2011.

BRASIL. Decreto nº 11.161, de 4 de agosto de 2022. Altera o Decreto nº 7.646, de 21 de dezembro de 2011. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 5 ago. 2022.

BRASIL. Decreto nº 12.716, de 12 de novembro de 2025. Altera o Decreto nº 7.646, de 21 de dezembro de 2011. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 13 nov. 2025.

BRASIL. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 20 set. 1990.

BRASIL. Lei nº 10.742, de 6 de outubro de 2003. Define normas de regulação para o setor farmacêutico e cria a Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 7 out. 2003.

BRASIL. Lei nº 12.401, de 28 de abril de 2011. Altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para dispor sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologia em saúde no âmbito do SUS. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 29 abr. 2011.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 27 maio 2021.

BRASIL. Lei nº 15.120, de 8 de abril de 2025. Dispõe sobre a participação de representação de pacientes na composição da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 9 abr. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 12 fev. 2014.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. Recurso Extraordinário nº 566.471/RN (Tema 6 da repercussão geral). Relator: Min. Marco Aurélio; redator do acórdão: Min. Luís Roberto Barroso. Tribunal Pleno, julgado em 26 set. 2024, publicado em 28 nov. 2024.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. Recurso Extraordinário nº 657.718/MG (Tema 500 da repercussão geral). Relator: Min. Marco Aurélio; redator do acórdão: Min. Luís Roberto Barroso. Tribunal Pleno, julgado em 22 maio 2019, publicado em 9 nov. 2020.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. Recurso Extraordinário nº 1.366.243/SC (Tema 1234 da repercussão geral). Relator: Min. Gilmar Mendes. Tribunal Pleno, julgado em 16 set. 2024, publicado em 11 out. 2024; trânsito em julgado em 7 mar. 2025.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. Súmula Vinculante nº 60. Diário da Justiça Eletrônico, Brasília, DF, 20 set. 2024. BRASIL. Supremo Tribunal Federal. Súmula Vinculante nº 61. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 3 out. 2024.

COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS NO SUS (CONITEC). Resultado das seleções de Organizações da Sociedade Civil. Brasília, DF: Conitec, 2026. Disponível em:

https://www.gov.br/conitec/pt-br/assuntos/reunioes-da-conitec/osc/resultado-das-selecoes. Acesso em: 8 ago. 2026.

FEDERAÇÃO BRASILEIRA DAS ASSOCIAÇÕES DE DOENÇAS RARAS (FEBRARARAS). Quem

somos. [S. l.]: Febrararas, [2026]. Disponível em: https://www.febrararas.org/. Acesso em: 8 ago. 2026.

INTERFARMA (Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa). Tempos de acesso: a jornada que separa a inovação do paciente brasileiro. São Paulo: Interfarma, 2025. Disponível em:

https://www.interfarma.org.br/wp-content/uploads/2025/09/CADERNO_TEMPOS-DE-ACESSO.pdf. Acesso em: 24 ago. 2026.

MACHADO, R. Associação de pacientes vai entrar na Justiça contra regras da Conitec para participação de organizações civis. Futuro da Saúde, São Paulo, 15 abr. 2026. Disponível em: https://futurodasaude.com.br/associacao-de-pacientes-participacao-conitec/. Acesso em: 8 ago. 2026. ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. Resolução da 78ª Assembleia Mundial da Saúde sobre doenças raras. Genebra: OMS, 2025.

CAPÍTULO 4

ATRASO DIAGNÓSTICO NAS DOENÇAS NEUROLÓGICAS RARAS: IMPACTO SOBRE O PROGNÓSTICO E ESTRATÉGIAS PARA DIAGNÓSTICO PRECOCE

DIAGNOSTIC DELAY IN RARE NEUROLOGICAL DISEASES: IMPACT ON PROGNOSIS AND STRATEGIES FOR EARLY DIAGNOSIS

Andressa Lucena de Oliveira
Paula Frassinetti Pereira Costa
Prof. PhD Cícero de Sousa Lacerda

RESUMO

As doenças neurológicas raras podem percorrer trajetórias diagnósticas prolongadas, marcadas por sinais inespecíficos, fragmentação assistencial, escassez de especialistas e acesso desigual a exames confirmatórios. Este estudo teve como objetivo analisar as repercussões do atraso diagnóstico sobre o prognóstico e identificar estratégias capazes de favorecer a confirmação precoce. Realizou-se revisão integrativa, de abordagem qualitativa, exploratória e descritiva, com busca em agosto de 2026 nas bases PubMed/MEDLINE, SciELO, BVS/LILACS e Google Acadêmico, complementada por documentos oficiais pertinentes. Aproximadamente 140 registros foram recuperados e, após triagem temática, avaliação de elegibilidade e leitura integral, 48 fontes compuseram a análise. Os resultados indicaram que o atraso é heterogêneo e decorre da interação entre fatores clínicos, profissionais, territoriais, tecnológicos e organizacionais. Estudos doença-específicos mostram pacientes já com comprometimento funcional na confirmação, embora a predominância de desenhos observacionais impeça atribuir causalidade uniforme. Triagem neonatal, qualificação da suspeição clínica, acesso a especialistas, testes moleculares, exoma/genoma e melhor articulação da rede aparecem como estratégias promissoras. Conclui-se que a redução da trajetória diagnóstica depende de integração entre reconhecimento clínico, capacidade diagnóstica e acesso oportuno ao cuidado.

Palavras-chaves: doenças raras; atraso diagnóstico; doenças neurológicas; diagnóstico precoce; genômica.

ABSTRACT

Rare neurological diseases may follow prolonged diagnostic trajectories marked by nonspecific signs, fragmented care, shortage of specialists and unequal access to confirmatory tests. This study aimed to analyze the repercussions of diagnostic delay on prognosis and identify strategies that may favor earlier confirmation. An integrative review with a qualitative, exploratory and descriptive approach was conducted. Searches were performed in August 2026 in PubMed/MEDLINE, SciELO, BVS/LILACS and Google Scholar, complemented by relevant official documents. Approximately 140 records were retrieved and, after thematic screening, eligibility assessment and full-text reading, 48 sources composed the thematic corpus. The findings indicate that delay is heterogeneous and results from interactions among clinical, professional, territorial, technological and organizational factors. Disease-specific studies describe patients who already had functional impairment at

confirmation, although the predominance of observational designs prevents a uniform causal attribution. Newborn screening, improved clinical suspicion, access to specialists, molecular testing, exome/genome sequencing and stronger network coordination emerge as promising strategies. Reducing the diagnostic odyssey therefore depends on integration between clinical recognition, diagnostic capacity and timely access to care.

Keywords: rare diseases; diagnostic delay; neurological diseases; early diagnosis; genomics.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras constituem um conjunto heterogêneo de condições que, no Brasil, são enquadradas pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras como aquelas que afetam até 65 indivíduos em cada 100 mil habitantes. No âmbito neurológico, a dificuldade de reconhecimento é ampliada pela variabilidade fenotípica, pelo caráter multissistêmico de algumas enfermidades e pela necessidade de investigação especializada. O direito à saúde, a organização da atenção em rede e a obrigação de acesso diagnóstico em tempo oportuno estão previstos na Constituição e nas normas do Sistema Único de Saúde (SUS), enquanto a Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS) consolidou dados multicêntricos sobre o percurso de pacientes atendidos em serviços especializados (BRASIL, 1988, 2014a, 2014b, 2017; FÉLIX et al., 2022; OLIVEIRA et al., 2024; THE CONVERSATION BRASIL, 2025).

A realidade observada, entretanto, mostra uma distância entre a previsão de oportunidade e a experiência assistencial. A RARAS registrou média de 5,4 anos, com ampla dispersão, para a odisseia diagnóstica, e investigação específica com pessoas acometidas por doenças neurológicas raras identificou parcela relevante com mais de dez anos até a confirmação. Os itinerários qualitativos descrevem consultas sucessivas, diagnósticos alternativos, dificuldade de encaminhamento, repetição de exames e concentração de especialistas; dados recentes também mostram distribuição territorial desigual de geneticistas e serviços. Essas barreiras justificam a análise do atraso não como falha isolada de um profissional, mas como fenômeno produzido na interação entre suspeição clínica, organização da rede, infraestrutura diagnóstica e acesso a expertise especializada (IRIART et al., 2019; LUZ et al., 2015; OLIVEIRA, 2023; MEDVID et al., 2025; JORNAL DA USP, 2024; AGÊNCIA SENADO, 2024; FUTURO DA SAÚDE, 2026b; FEBRARARAS, 2026; MEDRADO, 2025).

Diante desse problema, a pesquisa foi orientada pela seguinte questão: quais repercussões do atraso diagnóstico sobre o prognóstico de pacientes com doenças neurológicas raras são descritas pela literatura e quais estratégias podem contribuir para a

obtenção de um diagnóstico mais precoce? O objetivo geral foi analisar essas repercussões e identificar estratégias descritas para reduzir o tempo até a confirmação. Como objetivos específicos, buscou-se reconhecer os principais fatores relacionados ao atraso, sintetizar repercussões clínicas e prognósticas e examinar alternativas de antecipação diagnóstica. Para isso, foi realizada revisão integrativa da literatura, com síntese descritivo-analítica de estudos científicos e documentos complementares pertinentes ao sistema de atenção às doenças raras.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa de abordagem qualitativa, com finalidade exploratória e descritiva e uso de dados secundários quantitativos apenas para caracterização dos achados. O procedimento metodológico foi organizado segundo as seis etapas da revisão integrativa propostas por Mendes, Silveira e Galvão (2008), referência indicada pela máscara institucional. Por não envolver recrutamento de participantes, coleta de dados pessoais ou intervenção em seres humanos, o estudo não demandou submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa.

Fase 1: foi formulada a pergunta norteadora: quais repercussões do atraso diagnóstico sobre o prognóstico de pacientes com doenças neurológicas raras são descritas pela literatura e quais estratégias podem favorecer o diagnóstico precoce? A pergunta delimitou três eixos de análise: determinantes do atraso, repercussões clínicas/prognósticas e estratégias de antecipação diagnóstica.

Fase 2: a busca bibliográfica foi realizada em agosto de 2026 nas bases PubMed/MEDLINE, SciELO, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS/LILACS) e Google Acadêmico. Foram combinados, em português e inglês, termos relacionados a doenças raras, doenças neurológicas, atraso diagnóstico, diagnóstico precoce, prognóstico, triagem neonatal e diagnóstico genético. A busca retornou aproximadamente 140 registros. Após triagem por título, resumo e aderência temática, cerca de 70 materiais permaneceram para avaliação; a leitura de elegibilidade, com exclusão de duplicidades, textos sem acesso suficiente, fontes sem relação direta com o recorte e materiais inadequados à síntese, resultou em 48 fontes incluídas.

Fase 3: a coleta de dados consistiu na leitura dos textos selecionados e extração padronizada de autoria, ano, desenho, população ou amostra, contexto, tempo até diagnóstico, manifestações clínicas, estratégias diagnósticas, resultados, limitações e restrições de generalização. Normas, decisões judiciais, documentos institucionais e fontes de sociedade

civil foram identificados separadamente para que não fossem tratados como equivalentes a estudos empíricos.

Fase 4: a avaliação crítica considerou a força e a função de cada evidência. Estudos multicêntricos e observacionais foram utilizados para dimensionamento do problema; séries e relatos de casos, para mecanismos e exemplos doença-específicos; documentos oficiais, para organização normativa; e notícias ou registros de associações, apenas para fatos contemporâneos, implantação e experiência de pacientes. Inconsistências internas e limitações foram preservadas, sem correção silenciosa.

Fase 5: os achados foram confrontados e organizados por análise temática em três núcleos: determinantes da odisseia diagnóstica; repercussões clínicas e limites da inferência prognóstica; e estratégias para diagnóstico precoce. A síntese diferenciou atraso até a confirmação, tempo entre confirmação e tratamento e barreiras regulatórias ou judiciais posteriores ao diagnóstico.

Fase 6: os resultados foram apresentados de forma narrativa e comparativa, apoiados por elementos visuais autorais inseridos no corpo do artigo nos pontos analíticos correspondentes. Os dados numéricos foram mantidos no contexto de seus estudos de origem e as sínteses gráficas foram construídas apenas quando a comparação era metodologicamente defensável.

O percurso de identificação, triagem e inclusão das fontes é sintetizado no Fluxograma 1. Como os números da busca foram registrados de forma aproximada durante a seleção, a figura apresenta valores arredondados e explicita apenas as etapas efetivamente realizadas até a consolidação das 48 fontes.

Fluxograma 1 - Seleção das fontes da revisão integrativa



Fonte: elaboração própria, 2026.

3 RESULTADO E DISCUSSÃO

A caracterização nacional mostrou que o atraso se associa a um sistema diagnóstico ainda incompleto. No estudo retrospectivo da RARAS, 63,2% dos participantes possuíam diagnóstico confirmado, 19,5% permaneciam em situação de suspeita e 17,3% ainda não tinham confirmação; entre os diagnósticos confirmados, pouco mais da metade era etiológica. O SUS financiou a maior parte das etapas diagnósticas e terapêuticas registradas, mas a disponibilidade de procedimentos não era homogênea entre os centros. O protocolo da própria rede e análises posteriores reforçam que a construção de dados nacionais é parte do enfrentamento do problema, porém os centros participantes não equivalem a uma amostra populacional de todo o país (FÉLIX et al., 2022; OLIVEIRA et al., 2024; BRASIL, 2014a, 2014b; THE CONVERSATION BRASIL, 2025).

No recorte especificamente neurológico, a escassez de profissionais qualificados e o acesso limitado a especialistas aparecem como barreiras centrais, seguidas por dificuldades para consultas e exames. A interpretação desses indicadores deve considerar que o levantamento foi voluntário e incluiu pessoas já diagnosticadas, enquanto estudos qualitativos mostram o percurso daqueles que circulam entre serviços antes da confirmação. A concentração de geneticistas em capitais e regiões mais estruturadas reforça a dimensão territorial do problema e ajuda a explicar por que a simples existência de tecnologia diagnóstica não garante acesso oportuno (MEDVID et al., 2025; IRIART et al., 2019; LUZ et al., 2015; OLIVEIRA, 2023; JORNAL DA USP, 2024; FUTURO DA SAÚDE, 2026b; AGÊNCIA SENADO, 2024). Os fatores identificados nas diferentes fontes não se concentram em uma única etapa do cuidado. O Mapa mental 1 organiza os determinantes em seis níveis, preservando a distinção entre dificuldades clínicas, profissionais, tecnológicas, organizacionais e aquelas que surgem depois da confirmação diagnóstica.

Mapa mental 1 - Determinantes do atraso diagnóstico

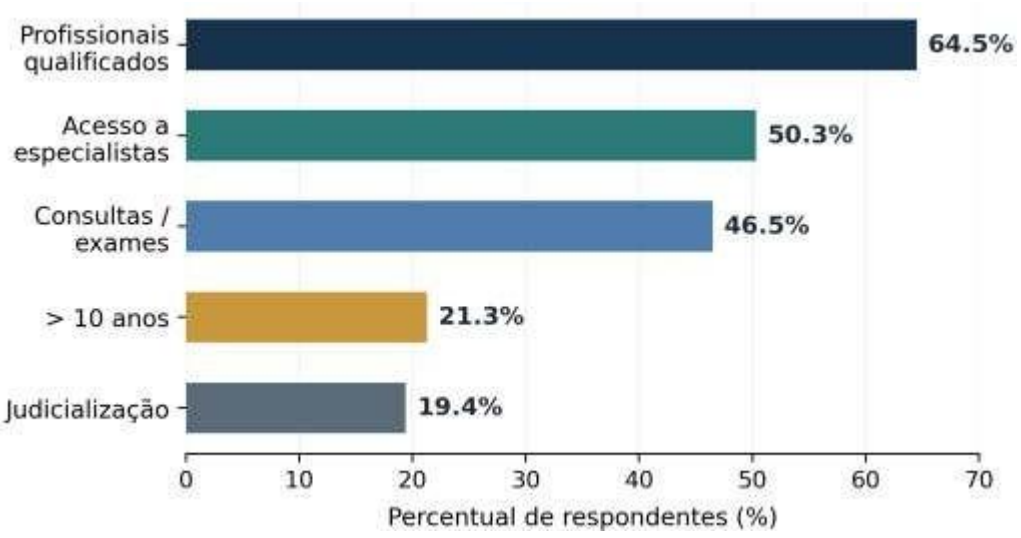


Fonte: elaboração própria com base em Oliveira (2023), Iriart et al. (2019), Medvid et al. (2025), Brasil (2014) e Futuro da Saúde (2026).

A síntese evidencia que reduzir a odisseia exige combinar suspeição clínica, acesso a especialistas, capacidade diagnóstica e organização do sistema. Uma intervenção isolada pode corrigir um gargalo e ainda deixar os demais intactos.

Os indicadores comparáveis do estudo de Medvid et al. (2025) são apresentados no Gráfico 1, construído apenas com dados provenientes da mesma amostra. Essa opção evita misturar percentuais de estudos metodologicamente distintos e permite visualizar a predominância de obstáculos ligados à qualificação profissional e ao acesso especializado.

Gráfico 1 - Barreiras e indicadores do itinerário de pessoas com doenças neurológicas raras



Fonte: elaboração própria com base em Medvid et al. (2025).

Os dois maiores percentuais concentram-se na disponibilidade de profissionais qualificados e especialistas. Já o percurso superior a dez anos expressa duração da trajetória, enquanto a judicialização caracteriza um recurso de acesso; por isso, os indicadores não devem ser interpretados como categorias equivalentes de barreira.

Os estudos doença-específicos detalham como a baixa suspeição e o mimetismo clínico prolongam o percurso. Na atrofia muscular espinhal (AME), séries históricas mostram exames eletrofisiológicos e biópsias nem sempre conclusivos antes da confirmação molecular; avaliação posterior de fasciculações por ultrassonografia apresentou desempenho promissor em pequena amostra, mas com intervalos de confiança amplos. Em Pompe, pacientes chegaram ao diagnóstico após hipóteses alternativas de distrofia, discopatia ou neuropatia; em Fabry, fenótipos cardíacos foram confundidos com cardiomiopatia hipertrófica; e, na doença de Wilson, manifestações psiquiátricas e neurológicas retardaram a integração etiológica. Esses exemplos mostram mecanismos possíveis, não frequências populacionais (ARAÚJO; RAMOS; CABELLO, 2005; SANTOS, 2021; CASTRO, 2024; ANTUNES et al., 2025; SILVA; COLÓSIMO; SALVESTRO, 2010).

Entre as condições multissistêmicas, a doença de Fabry ilustra como sinais distribuídos entre especialidades podem ser interpretados separadamente. A Imagem 1 organiza os domínios clínicos descritos na série de casos e mostra a lógica de integração que antecede a confirmação enzimática e molecular.

Imagem 1 - Integração multissistêmica na suspeição da doença de Fabry



Fonte: elaboração própria com base em Antunes et al. (2025).

A finalidade do esquema não é criar critério diagnóstico próprio, mas mostrar por que hipertrofia cardíaca, manifestações neuropáticas, alterações renais, hipoidrose e história familiar ganham significado quando consideradas em conjunto. Nos casos relatados, a leitura fragmentada contribuiu para atribuições diagnósticas alternativas e atraso da terapia específica.

A repercussão prognóstica deve ser formulada com cautela. Na distrofia muscular de Duchenne, estudo histórico registrou primeiros sintomas em idade muito anterior à confirmação e diagnóstico relativamente próximo da perda da marcha; em Pompe de início tardio, uma série de seis pacientes encontrou comprometimento respiratório em parte importante da amostra no momento da confirmação; e um relato de AME tipo I descreveu progressão respiratória antes do diagnóstico e do início farmacológico. Esses achados indicam que a doença pode progredir durante a investigação, mas o desenho retrospectivo, o pequeno tamanho amostral e a ausência de grupos comparadores não permitem atribuir, de forma uniforme, o estado funcional exclusivamente ao atraso (ARAÚJO et al., 2004; SIXEL et al., 2017; BRAGA et al., 2026; CASTRO, 2024).

A comparação descritiva dos estudos doença-específicos é apresentada na Tabela 1. Os tempos permanecem vinculados ao desenho e à população de origem; a tabela não os converte em uma escala única de gravidade ou em estimativa geral para todas as doenças neurológicas raras.

Tabela 1 - Exemplos doença-específicos de trajetória diagnóstica e limite da evidência

Condição / desenho	Trajetória e limite da evidência
DMD - Araújo et al. (2004)	n=78; retrospectivo. Sintomas aos 2 a, diagnóstico aos 7 a e perda da marcha aos 9,5 a. Limite: dado histórico de centro único.
Pompe - Sixel et al. (2017)	n=6; série transversal. Atraso mediano de 8 a (0-45) e 66,7% com CVF <80% no diagnóstico. Limite: amostra muito pequena; sem inferência causal.
AME I - Braga et al. (2026)	Relato único. Sintomas aos 2 m, diagnóstico aos 7 m e tratamento aos 9 m. Limite: fenótipo grave e não generalizável.
Fabry - Antunes et al. (2025)	n=6; série de casos. Dois casos inicialmente atribuídos a cardiomiopatia hipertrófica. Limite: não estima frequência do erro diagnóstico.

Fonte: elaboração própria com base nas fontes indicadas na primeira coluna.

Em conjunto, os exemplos mostram que a confirmação pode ocorrer quando já existem repercussões motoras, respiratórias ou sistêmicas. A heterogeneidade metodológica, contudo,

impede calcular um efeito causal uniforme do atraso sobre prognóstico, mortalidade ou incapacidade.

Os estudos não autorizam interpretar uma duração maior de percurso como medida diretamente proporcional de dano clínico. A relação depende da história natural de cada doença, da idade de início, da existência de tratamento modificador e do momento em que a intervenção se torna disponível.

A triagem neonatal é a estratégia mais diretamente voltada à identificação pré-sintomática de algumas condições. A Lei nº 14.154/2021 estabeleceu expansão escalonada do Programa Nacional de Triagem Neonatal e incluiu a AME na etapa final. Em 2026, matérias baseadas em dados do INAME mostravam implantação ainda restrita a poucas unidades federativas e descreviam entraves de laboratório, transporte de amostras, capacitação e organização do fluxo. O Cadastro Nacional da AME oferece evidência de mundo real sobre a jornada dos pacientes, mas, por ser registro voluntário, não deve ser tratado como censo populacional oficial (BRASIL, 2021; AGÊNCIA SENADO, 2021; METRÓPOLES, 2026; AGÊNCIA BRASIL, 2026b; INAME, 2026).

A expansão da genômica representa outro eixo de mudança. O projeto Genomas Raros havia sequenciado milhares de usuários do SUS e foi concebido para avaliar a viabilidade de reduzir investigações repetitivas; em 2026, o Ministério da Saúde anunciou financiamento anual e ampliação de serviços para sequenciamento completo do exoma. Esses anúncios indicam política em implementação, e não redução já comprovada do tempo diagnóstico. Teleatendimento, capacitação, integração entre genética e atenção básica e uso racional de exoma/genoma aparecem como estratégias complementares, enquanto a recente criação de grupo de trabalho para doenças neuromusculares reforça a tentativa de organizar linhas de cuidado (RADIOAGÊNCIA NACIONAL, 2026; CNN BRASIL, 2026; FUTURO DA SAÚDE, 2026a; AMB, 2023; BRASIL, 2026a; AGÊNCIA BRASIL, 2026a).

Nem toda inovação precisa começar por exames de alta complexidade. Em formas tardias de AME 5q, a pesquisa de fasciculações em mais de um grupo muscular apresentou alta sensibilidade na pequena amostra estudada, sugerindo utilidade como ferramenta de suspeição para direcionar confirmação molecular. Na esclerose lateral amiotrófica, pesquisas divulgadas pela Agência FAPESP exploraram atrofia medular por ressonância e microRNAs como biomarcadores potenciais; esses achados permanecem experimentais e não devem ser descritos como testes diagnósticos rotineiros (SANTOS, 2021; AGÊNCIA FAPESP, 2017).

A articulação das estratégias exige compreender o diagnóstico como sistema. O Quadro 1 relaciona barreiras documentadas no corpus a respostas organizacionais ou diagnósticas compatíveis, sem afirmar que cada medida possua efetividade universal ou que atue isoladamente sobre todo o percurso.

Quadro 1 - Barreiras documentadas e respostas compatíveis com o corpus

Barreira e evidência	Resposta compatível
Profissionais qualificados — Medvid et al. (2025); Jornal da USP (2024)	Educação permanente, teleconsultoria e matriciamento.
Acesso a especialistas — Medvid et al. (2025); Brasil (2014)	Regionalização, centros de referência e apoio remoto.
Exames confirmatórios — Oliveira (2023); RARAS; Genomas Raros	Capacidade laboratorial/genômica e logística de amostras.
Mimetismo e fragmentação — Iriart et al. (2019); Pompe; Fabry; Wilson	Sinais de alerta e integração multiprofissional.
Confirmação até tratamento — Kretzschmar et al. (2024); INAME (2026)	Fluxos de acesso e atualização da incorporação.

Fonte: elaboração própria com base nas fontes indicadas no quadro.

A leitura horizontal do quadro evidencia que as respostas ocupam pontos distintos da jornada. Capacitação aumenta a probabilidade de suspeição, mas não substitui especialista, laboratório, logística ou acesso terapêutico; a efetividade do sistema depende da continuidade entre esses componentes.

A etapa pós-diagnóstico torna-se especialmente visível nas terapias de alto custo. O estudo sobre judicialização do Zolgensma identificou mudança da faixa etária dos pacientes durante a tramitação das demandas, enquanto levantamento anterior no TRF1 mostrou predominância de pedidos de medicamentos em doenças neuromusculares raras. A jurisprudência recente passou a exigir demonstração robusta de necessidade, inexistência de alternativa e qualidade da evidência para fornecimento excepcional, e decisões específicas de AME ilustram como atualização científica, regulação e tempo administrativo podem interferir no acesso. Esses precedentes não demonstram que a judicialização seja causada pelo diagnóstico tardio, mas mostram que a confirmação etiológica pode ser seguida por nova sequência de barreiras (KRETZSCHMAR et al., 2024; COSTA, 2016; STF, 2019/2020, 2021, 2025a, 2025b; STJ, 2018; TRF5, 2024).

Para evitar que essas fases sejam agrupadas sob uma única expressão, o Infográfico 1 separa o intervalo até a confirmação, o tempo entre confirmação e terapia e o percurso regulatório/administrativo que pode continuar após o diagnóstico.

Infográfico 1 - Três tempos da jornada diagnóstica e terapêutica



Fonte: elaboração própria com base no corpus analisado.

A distinção é relevante porque uma estratégia pode reduzir o tempo até o diagnóstico sem necessariamente eliminar a espera por tratamento. Do mesmo modo, judicialização e incorporação tecnológica pertencem ao acesso pós-diagnóstico e não devem ser utilizadas como medidas diretas da qualidade da suspeição clínica.

A institucionalização do tema também depende de agenda política e participação social. Análise do Congresso mostrou concentração de proposições em pequeno grupo de parlamentares e baixa conversão de iniciativas em leis no período estudado; audiências sobre Pompe e doenças raras evidenciam a permanência de reivindicações por diagnóstico, protocolos e acesso. Federações, institutos e familiares atuam na produção de registros, capacitação, navegação de pacientes e mobilização pública. Casos divulgados de CLN7 e deficiência do transportador de riboflavina ilustram a dimensão social da busca por diagnóstico, mas permanecem narrativas jornalísticas, sem o mesmo peso de estudos científicos (PASCARELLI; PEREIRA, 2022; CÂMARA DOS DEPUTADOS, 2024; FEBRARARAS, 2026; MEDRADO, 2025; BHAZ, 2025; AGÊNCIA BRASIL, 2026a).

A síntese do corpus indica, portanto, que antecipar o diagnóstico exige continuidade entre reconhecimento clínico, encaminhamento, capacidade de teste e retorno do resultado ao cuidado. Para tornar explícitas essas interfaces sem reduzir o problema a um único exame, os três desenhos seguintes representam o sistema em escalas complementares.

Desenho técnico 1 - Arquitetura funcional do diagnóstico em tempo oportuno no SUS



Fonte: elaboração própria com base em Brasil (2014; 2017; 2026) e no corpus analisado.O desenho técnico organiza a sequência funcional da atenção inicial até a devolutiva clínica e destaca apoios transversais. O exame é apenas uma etapa: capacitação, referência, logística, informação e registro determinam se a capacidade diagnóstica consegue chegar efetivamente ao paciente.

O mesmo sistema pode ser decomposto para observar quais componentes precisam operar de forma articulada. O Desenho de conjunto 1 apresenta essas camadas separadas, sem sugerir que uma delas possua, isoladamente, maior peso causal.

Desenho de conjunto 1 - Conjunto explodido dos componentes do sistema diagnóstico



Fonte: elaboração própria com base nas categorias convergentes do corpus.

A decomposição mostra que pessoas capacitadas, rede de referência, recursos diagnósticos, circulação de informação e acesso ao cuidado são componentes diferentes de uma mesma estrutura. A fragilidade de qualquer camada pode prolongar o percurso mesmo quando as demais existem.

A Vista de detalhe 1 amplia a passagem em que uma suspeita clínica precisa chegar ao especialista e converter-se em confirmação etiológica. Essa interface concentra gargalos repetidamente descritos nas fontes brasileiras.

Vista de detalhe 1 - Interface atenção inicial, especialista e confirmação etiológica



Fonte: elaboração própria com base em Brasil (2014), Medvid et al. (2025) e Oliveira (2023).

Baixa suspeição, dificuldade de acesso e limitação de testes/logística aparecem como pontos de falha distintos. A figura não constitui escore clínico: sua função é localizar, no fluxo assistencial, onde as barreiras documentadas podem interromper a continuidade necessária ao diagnóstico oportuno.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O atraso diagnóstico nas doenças neurológicas raras é heterogêneo tanto quanto à duração quanto aos mecanismos, e suas repercussões devem ser interpretadas conforme a doença e o desenho do estudo. O objetivo geral foi alcançado ao integrar evidências sobre fatores associados à demora, condição clínica no momento da confirmação e estratégias de antecipação. O trabalho não sustenta uma relação causal uniforme entre tempo de atraso e prognóstico para todas as doenças, mas demonstra que a investigação pode prolongar-se enquanto condições progressivas avançam e oportunidades terapêuticas tornam-se mais restritas.

Os objetivos específicos foram atendidos pela identificação de fatores clínicos, profissionais, territoriais, tecnológicos e organizacionais, pela síntese de exemplos doença-específicos e pela análise de estratégias que atuam em pontos distintos da jornada. Capacitação da atenção inicial, acesso a especialistas, triagem neonatal quando aplicável, testes moleculares dirigidos, exoma/genoma, aconselhamento e melhor integração da rede são medidas complementares. A efetividade dessas estratégias depende não apenas de disponibilizar tecnologia, mas de garantir que suspeição, encaminhamento, confirmação e acesso ao cuidado ocorram de forma articulada.

As principais dificuldades da revisão decorrem da heterogeneidade metodológica, da presença de pequenas séries e relatos em doenças muito raras, da concentração de parte das evidências em centros especializados e do uso complementar de documentos institucionais, registros e notícias para acontecimentos recentes. Pesquisas futuras devem avaliar prospectivamente o tempo entre primeiros sinais, confirmação e tratamento; comparar regiões e serviços; medir o impacto da expansão da triagem e do exoma no SUS; e investigar desfechos funcionais e econômicos com desenhos capazes de diferenciar associação de causalidade.

REFERÊNCIAS

AGÊNCIA BRASIL. Doenças raras: conheça ações focadas em acolhimento e tecnologia. Brasília, 2026a. Disponível em: https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia/2026-02/doencas-raras-conheca-acoes-focadas-em-acolhimento-e-tecnologia. Acesso em: 3 set. 2026.

AGÊNCIA BRASIL. Organizações pedem mais agilidade no diagnóstico da AME no país. Brasília, 8 ago. 2026b. Disponível em: https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia/2026-08/organizacoes-pedem-mais-agilidade-no-diagnostico-da-ame-no-pais. Acesso em: 3 set. 2026.

AGÊNCIA FAPESP. Em busca do diagnóstico precoce para ELA. São Paulo, 2017. Disponível em: https://agencia.fapesp.br/em-busca-do-diagnostico-precoce-para-ela/25589. Acesso em: 3 set. 2026.

AGÊNCIA SENADO. Doenças raras: conscientização é via para superar desafios. Brasília, 29 fev. 2024. Disponível em: https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2024/02/29/doencas-raras-conscientizacao-e-via-para-superar-desafios. Acesso em: 3 set. 2026.

AGÊNCIA SENADO. Sancionada lei que amplia doenças rastreadas em teste do pezinho do SUS. Brasília, 27 maio 2021. Disponível em: https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2021/05/27/sancionada-lei-que-amplia-doencas-rastreadas-em-teste-do-pezinho-do-sus. Acesso em: 3 set. 2026.

AMB - ASSOCIAÇÃO MÉDICA BRASILEIRA. Comissão debate sobre o diagnóstico e tratamento das doenças raras. Brasília, 2023. Disponível em: https://amb.org.br/comissao-debate-sobre-o-diagnostico-e-tratamento-das-doencas-raras/. Acesso em: 3 set. 2026.

ANTUNES, et al. Doença de Fabry e seus diferentes fenótipos: série de casos. Arquivos Brasileiros de Cardiologia, 2025. Disponível em: https://www.scielo.br/j/abc/a/5KfCYKQCtzhWNgXLWG3FwKS/. Acesso em: 3 set. 2026.

ARAÚJO, et al. Demora no diagnóstico da Distrofia Muscular de Duchenne. Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil, 2004. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rbsmi/a/KZj6PyFpZwqQXdVCPyNZcZd/. Acesso em: 3 set. 2026.

ARAÚJO; RAMOS; CABELLO. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, 2005. Disponível em: https://www.scielo.br/j/anp/a/qnGQvZF55TnbdCSvSfV6j7w/. Acesso em: 3 set. 2026.

BATISTA, et al. Repercussions of the diagnostic delay of rare diseases: a scoping review protocol. Research, Society and Development, 2024. Disponível em: https://rsdjournal.org/rsd/article/download/47669/37603/491517. Acesso em: 3 set. 2026.

BHAZ. Ídolos eternos do Cruzeiro entram em jogo por campanha Salve a Julinha. Belo Horizonte, 2025. Disponível em: https://bhaz.com.br/noticias/idolos-eternos-cruzeiro-jogo-campanha-salve-julinha/. Acesso em: 3 set. 2026.

BRAGA, et al. Diagnóstico tardio de atrofia muscular espinhal: relato de caso e revisão dos benefícios do tratamento precoce. Congresso Médico Acadêmico UniFOA, 2026. Disponível em: https://conferencias.unifoa.edu.br/congresso-medvr/article/view/2750. Acesso em: 3 set. 2026.

BRASIL. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Brasília, DF: Presidência da República, 1988. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm. Acesso em: 3 set. 2026.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069/1990 para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília, DF, 2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/L14154.htm. Acesso em: 3 set. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. Brasília, DF, 2014b. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/pcdt/aprovados/atencao-integral-as-pessoas-com-doencas-raras-no-sus. Acesso em: 3 set. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria de Consolidação GM/MS nº 2, de 28 de setembro de 2017, Anexo XXXVIII. Brasília, DF, 2017. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/MatrizesConsolidacao/comum/13149.html. Acesso em: 3 set. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 10.265, de 26 de fevereiro de 2026. Institui Grupo de Trabalho sobre Doenças Raras Neuromusculares. Brasília, DF, 2026a. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/legislacao. Acesso em: 3 set. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília, DF, 2014a.

CASTRO, G. V. A. Doença de Pompe, desafio no atendimento do fisiatra: 2 relatos de caso. Acta Fisiátrica, v. 31, supl. 1, p. S42-S44, 2024. Disponível em: https://revistas.usp.br/actafisiatrica/article/view/225063. Acesso em: 3 set. 2026.

CNN BRASIL. Doenças raras no Brasil: por que diagnóstico leva anos e como virar o jogo. São Paulo, fev. 2026. Disponível em: https://www.cnnbrasil.com.br/saude/doencas-raras-no-brasil-por-que-diagnostico-leva-anos-e-como-virar-o-jogo/. Acesso em: 3 set. 2026.

COSTA, P. H. S. Doenças neuromusculares raras: um retrato da judicialização no Tribunal Regional Federal da 1ª Região. Cadernos Ibero-Americanos de Direito Sanitário, v. 5, n. 1, 2016. DOI: 10.17566/ciads.v5i1.229.

CÂMARA DOS DEPUTADOS. Comissão da Câmara debate as dificuldades enfrentadas pelas pessoas com síndrome de Pompe. Brasília, 11 jun. 2024. Disponível em: https://www.camara.leg.br/noticias/1070323-comissao-da-camara-debate-as-dificuldades-enfrentadas-pelas-pessoas-com-sindrome-de-pompe. Acesso em: 3 set. 2026.

FEBRARARAS - FEDERAÇÃO BRASILEIRA DAS ASSOCIAÇÕES DE DOENÇAS RARAS. Doenças raras; Sobre nós. Brasília, 2026. Disponível em: https://www.febrararas.org/doencasraras. Acesso em: 3 set. 2026.

FUTURO DA SAÚDE. Doenças raras convivem com avanços no cuidado e lacunas do sistema. 2026b. Disponível em: https://futurodasaude.com.br/doencas-raras-lacunas-acesso/. Acesso em: 3 set. 2026.

FUTURO DA SAÚDE. Ministério da Saúde amplia investimento em doenças raras com novos serviços e parcerias. 2026a. Disponível em: https://futurodasaude.com.br/ministerio-da-saude-investimento-doencas-raras/. Acesso em: 3 set. 2026.

FÉLIX, T. M. et al. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 17, n. 1, p. 84, 2022. DOI: 10.1186/s13023-022-02254-4.

INAME - INSTITUTO NACIONAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL. Cadastro Nacional da AME. 2026. Disponível em: https://iname.org.br/. Acesso em: 3 set. 2026.

IRIART, J. A. B.; NUCCI, M. F.; MUNIZ, T. P. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. Ciência & Saúde Coletiva, v. 24, n. 10, 2019. Disponível em: https://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/. Acesso em: 3 set. 2026.

JORNAL DA USP. Diagnóstico tardio e falta de acesso a tratamentos atingem pessoas com doenças genéticas raras. São Paulo, 23 set. 2024. Disponível em: https://jornal.usp.br/radio-usp/diagnostico-tardio-e-falta-de-acesso-a-tratamentos-atinge-pessoas-com-doencas-geneticas-raras/. Acesso em: 3 set. 2026.

KRETZSCHMAR, A. K. M.; TEIXEIRA, E.; GALATO, D.; SILVA, E. N. Judicialização do Zolgensma no Ministério da Saúde: custos e perfil clínico dos pacientes. Revista de Saúde Pública, v. 58, p. 36, 2024. DOI: 10.11606/s1518-8787.2024058005899.

LUZ, et al. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paulista de Enfermagem, 2015. Disponível em: https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/. Acesso em: 3 set. 2026.

MEDRADO, A. Doenças raras: a luta por diagnóstico, tratamento e direitos. Brasil de Fato, 28 fev. 2025. Disponível em: https://www.brasildefato.com.br/colunista/andrea-

medrado/2025/02/28/doencas-raras-a-luta-por-diagnostico-tratamento-e-direitos/. Acesso em: 3 set. 2026.

MEDVID, L. A. G.; CARNEIRO, A. K. H.; PASSETTI, F.; SANTOS, M. L. S. F.; DALLAGIOVANNA, B.; SHIGUNOV, P. Itinerário dos pacientes com doenças neurológicas raras até o diagnóstico e tratamento. Itinerarius Reflectionis, 2025. Disponível em: https://revistas.ufj.edu.br/rir/article/view/76986. Acesso em: 3 set. 2026.

MENDES, K. D. S.; SILVEIRA, R. C. C. P.; GALVÃO, C. M. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. Texto & Contexto - Enfermagem, v. 17, n. 4, p. 758-764, 2008.

METRÓPOLES. Teste do pezinho ampliado: lei completa 5 anos e só 3 estados aderiram. Brasília, 10 maio 2026. Disponível em: https://www.metropoles.com/saude/teste-do-pezinho-ampliado-3-estados. Acesso em: 3 set. 2026.

OLIVEIRA, B. M. Caracterização epidemiológica e de procedimentos diagnósticos para doenças raras no Brasil: um estudo baseado na Rede Nacional de Doenças Raras. 2023. Tese (Doutorado em Genética e Biologia Molecular) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2023. Disponível em: https://lume.ufrgs.br/handle/10183/276127. Acesso em: 3 set. 2026.

OLIVEIRA, B. M. et al. Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: a retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS). Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 19, p. 405, 2024. DOI: 10.1186/s13023-024-03392-7.

PASCARELLI, D. B. N.; PEREIRA, É. L. Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. Cadernos de Saúde Pública, v. 38, n. 6, 2022. DOI: 10.1590/0102-311xpt167721.

RADIOAGÊNCIA NACIONAL. Doenças raras: tecnologia reduz a jornada do paciente no SUS. Brasília, 28 fev. 2026. Disponível em: https://agenciabrasil.ebc.com.br/radioagencia-nacional/saude/audio/2026-02/doencas-raras-tecnologia-reduz-jornada-do-paciente-no-sus. Acesso em: 3 set. 2026.

SANTOS, M. A. R. Acurácia de fasciculações musculares para o diagnóstico de formas tardias de atrofia muscular espinhal 5q. 2021. Dissertação (Mestrado em Ciências Médicas) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2021. Disponível em: https://lume.ufrgs.br/handle/10183/229461. Acesso em: 3 set. 2026.

SILVA; COLÓSIMO; SALVESTRO. Doença de Wilson (degeneração hepatolenticular): revisão bibliográfica e relato de caso. Revista Médica de Minas Gerais, 2010. Disponível em: https://rmmg.org/artigo/detalhes/1175. Acesso em: 3 set. 2026.

SIXEL, et al. Manifestações respiratórias na doença de Pompe de início tardio: uma série de casos no Brasil. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2017. Disponível em: https://www.jornaldepneumologia.com.br/details/2640/pt-BR/manifestacoes-respiratorias-na-doenca-de-pompe-de-inicio-tardio--uma-serie-de-casos-no-brasil. Acesso em: 3 set. 2026.

STF - SUPREMO TRIBUNAL FEDERAL. Reclamação 75.188/DF. Decisão monocrática do Min. Gilmar Mendes. Brasília, 30 jan. 2025b. Disponível em: https://noticias.stf.jus.br/postsnoticias/stf-mantem-decisao-que-garante-fornecimento-de-zolgensma-para-crianca-com-doenca-rara/. Acesso em: 3 set. 2026.

STF - SUPREMO TRIBUNAL FEDERAL. Recurso Extraordinário 566.471/RN - Tema 6 da repercussão geral. Brasília, tese final publicada em 28 nov. 2024 e trânsito em julgado em 4

out. 2025a. Disponível em: https://www.trf3.jus.br/documentos/natjus/Comunicados/Tema_6_STF.pdf. Acesso em: 3 set. 2026.

STF - SUPREMO TRIBUNAL FEDERAL. Recurso Extraordinário 657.718/MG - Tema 500 da repercussão geral. Brasília, julgado em 22 maio 2019, DJe 9 nov. 2020. Disponível em: https://portal.stf.jus.br/jurisprudenciaRepercussao/verAndamentoProcesso.asp?incidente=4143144&numeroProcesso=657718&classeProcesso=RE&numeroTema=500. Acesso em: 3 set. 2026.

STF - SUPREMO TRIBUNAL FEDERAL. Suspensão de Tutela Provisória 803. Decisão do Min. Luiz Fux. Brasília, 19 jul. 2021. Disponível em: https://portal.stf.jus.br/noticias/verNoticiaDetalhe.asp?idConteudo=469575&ori=1. Acesso em: 3 set. 2026.

STJ - SUPERIOR TRIBUNAL DE JUSTIÇA. Recurso Especial 1.657.156/RJ - Tema 106 dos recursos repetitivos. Brasília, julgado em 25 abr. 2018. Disponível em: https://www.stj.jus.br/sites/portalp/Paginas/Comunicacao/Noticias-antigas/2018/2018-04-25_12-20_Primeira-Secao-define-requisitos-para-fornecimento-de-remedios-fora-da-lista-do-SUS.aspx. Acesso em: 3 set. 2026.

THE CONVERSATION BRASIL. Incomuns, mas coletivas: o Brasil mapeia suas doenças raras. 2025. Disponível em: https://theconversation.com/incomuns-mas-coletivas-o-brasil-mapeia-suas-doencas-raras-258447. Acesso em: 3 set. 2026.

TRF5 - TRIBUNAL REGIONAL FEDERAL DA 5ª REGIÃO. Justiça Federal determina fornecimento de Zolgensma a criança com AME. Recife, mar. 2024. Disponível em: https://www.trf5.jus.br/index.php/noticias/leitura-de-noticias?/id=325343. Acesso em: 3 set. 2026.

EIXO II — TRAJETÓRIAS CLÍNICAS, DIAGNÓSTICO E ABORDAGENS TERAPÊUTICAS EMERGENTES

CAPÍTULO 5

ITINERÁRIO TERAPÊUTICO DA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE DURANTE A PANDEMIA DE COVID-19: RELATO DE CASO

DIAGNOSTIC JOURNEY OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY DURING THE COVID-19 PANDEMIC: CASE REPORT

Ismália Cassandra Costa Maia Dias
Maria de Fátima Pereira Almeida
Prof. PhD Cícero de Sousa Lacerda

RESUMO

Introdução: a Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença genética rara que cursa com fraqueza muscular progressiva. O diagnóstico costuma ser tardio, pela sobreposição do quadro motor com hipóteses ortopédicas e baixa familiaridade dos profissionais da atenção primária com doenças raras. Durante a pandemia de COVID-19, barreiras adicionais foram observadas no acesso aos serviços de saúde, com repercussões ainda pouco descritas sobre o itinerário diagnóstico de doenças raras. **Objetivo:** descrever o itinerário terapêutico de uma criança com Duchenne durante a pandemia de COVID-19. **Metodologia:** trata-se de um relato de caso, de abordagem qualitativa, construído a partir de entrevista semiestruturada realizada com a genitora da criança, em um município maranhense, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Maranhão sob parecer nº 7.754.775. **Resultados:** a criança apresentava sinais motores desde o início da marcha, atribuídos a causas ortopédicas e considerados normais por diferentes especialistas ao longo de seis anos. O confinamento domiciliar decorrente da pandemia possibilitou à genitora observação mais próxima e contínua dos sinais, motivando busca ativa por informações, que culminou na hipótese de distrofia de Duchenne, confirmada em serviço particular de neurologia e centro de referência em reabilitação, às vésperas do sétimo aniversário da criança. **Conclusão:** o distanciamento social dificultou o acesso presencial aos serviços especializados e retardou o encaminhamento formal, no entanto, a convivência doméstica prolongada favoreceu o reconhecimento materno dos sintomas, reforçando a relevância da escuta qualificada dos cuidadores e do fortalecimento das redes de diagnóstico precoce nas doenças raras.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Duchenne; Itinerário Terapêutico; COVID-19; Doenças Raras; Diagnóstico Tardio; Cuidador.

ABSTRACT

Introduction: Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a rare genetic disorder characterized by progressive muscle weakness, with diagnosis frequently delayed because early motor manifestations may be misattributed to orthopedic conditions. During the COVID-19 pandemic, disruptions in healthcare access may have further affected the diagnostic pathways of individuals with rare diseases. Objective: To describe the diagnostic journey of a child with DMD during the COVID-19 pandemic. Methods: This qualitative case report was based on a semi-structured interview with the child's mother, conducted in a municipality in the state of Maranhão, Brazil. The study was approved by the Research Ethics Committee of the Federal University of Maranhão (approval No. 7,754,775). Results: Motor abnormalities were

observed from the onset of independent walking but were repeatedly attributed to orthopedic conditions or considered within the range of normal development by different healthcare professionals over approximately six years. During the period of social distancing, increased time spent at home enabled the mother to observe the child's motor limitations more closely and consistently. Her active search for information led to the suspicion of DMD, which was subsequently confirmed through evaluation at a private neurology service and a rehabilitation referral center shortly before the child's seventh birthday. Conclusion: Although social distancing restricted access to specialized healthcare and contributed to delays in formal referral, prolonged home observation enabled the caregiver to recognize persistent motor abnormalities and seek further evaluation. The findings highlight the importance of listening to caregivers, strengthening primary healthcare professionals' awareness of rare diseases, and improving diagnostic referral networks to promote earlier recognition and diagnosis of DMD.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; therapeutic itinerary; COVID-19; rare diseases; delayed diagnosis; Caregiver.

1 INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DR) constituem um conjunto heterogêneo de condições de baixa prevalência, estimando-se entre 7.000 e 8.000 tipos descritos, dos quais aproximadamente 80% possuem etiologia genética (Félix et al., 2022; Riegel; Schmitz, 2022).

No Brasil, considera-se rara a condição que acomete até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes (Brasil, 2014). Entre as DR de origem genética, a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) destaca-se como a distrofinopatia mais frequente na infância, de herança recessiva ligada ao cromossomo X, decorrente de mutações no gene DMD que resultam na ausência ou insuficiência da distrofina, proteína essencial à estabilidade da membrana da fibra muscular (Emery, 1991; Costa et al., 2020).

Clinicamente, a doença manifesta-se por fraqueza muscular progressiva e simétrica, iniciada na cintura pélvica, com sinais característicos como a hipertrofia de panturrilhas, quedas frequentes, dificuldade para subir escadas ou correr, e o sinal de *Gowers*, no qual a criança necessita apoiar as mãos sobre o próprio corpo para se levantar do chão (Montagna et al., 2025).

Apesar da relevância clínica desses sinais, o diagnóstico da DMD costuma ser tardio, levando cerca de 5,7 anos para suspeita clínica e 6,9 para confirmação diagnóstica, sobretudo, pela sobreposição inicial do quadro motor com hipóteses ortopédicas e pela baixa familiaridade de parte dos profissionais da atenção primária com doenças raras (Luz, 2014; Felipe et al., 2020; Beckerq et al., 2025).

Esse cenário torna-se ainda mais desafiador quando somado às barreiras de acesso à Rede de Atenção à Saúde (RAS) vivenciadas por famílias de regiões distantes dos centros de

referência, como ocorre no interior do Maranhão, estado que dispõe de apenas um serviço especializado em doenças raras, localizado na capital São Luís (Oliveira, 2023; Governo do Maranhão, 2026).

Considerando esse contexto de vulnerabilidade estrutural, somaram-se, entre 2020 e 2021, os efeitos da pandemia de COVID-19, que impôs restrições de mobilidade, redução da oferta de consultas eletivas e maior dificuldade de acesso aos serviços de saúde, fatores que, agravaram a dificuldade de obtenção de atendimento, marcação de consultas e realização de exames por pessoas com condições crônicas no Brasil, com potencial repercussão sobre o tempo até o diagnóstico de doenças raras (Malta et al., 2021).

Itinerário terapêutico (IT) é definido como o caminho percorrido pelas pessoas em busca de cuidados em saúde, devendo estar centrado nas necessidades dos indivíduos, considerando a oferta dos serviços e as proposições legais (Barbosa; Sá, 2016).

Diante desse cenário, este artigo tem o objetivo de relatar o itinerário terapêutico de uma criança com Distrofia Muscular de Duchenne, residente na Regional de Saúde de Imperatriz, Estado do Maranhão, durante o período pandêmico.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um relato de caso, de natureza qualitativa e caráter descritivo, elaborado a partir de um recorte de estudo mais amplo sobre os itinerários terapêuticos de pessoas com doenças raras e seus familiares no estado do Maranhão. A pesquisa foi realizada no município de Imperatriz, sede da Regional de Saúde, localizada no sudoeste maranhense, que não dispõe de serviço especializado para o diagnóstico e acompanhamento de doenças raras, exigindo dos usuários deslocamento até a capital São Luís ou a outros estados.

A participante do estudo foi a genitora de uma criança do sexo masculino diagnosticada com Distrofia Muscular de Duchenne, selecionada por conveniência entre os casos acompanhados pela equipe de pesquisa. Para preservar o anonimato e a confidencialidade das informações, conforme os princípios éticos que resguardam a privacidade dos participantes de pesquisa, os nomes utilizados neste relato são fictícios, sendo a genitora identificada como Maria e a criança como João.

A coleta de dados foi realizada por meio de entrevista semiestruturada, com roteiro norteador contendo questões sociodemográficas (idade, escolaridade, ocupação, estado civil, renda familiar, recebimento de benefício governamental e histórico familiar de doença rara) e

uma questão orientadora sobre a experiência de cuidar de uma pessoa com doença rara. A entrevista foi realizada no domicílio da família, gravada em áudio, transcrita na íntegra, seguindo-se a leitura flutuante, identificação de núcleos de sentido e organização (Minayo, 2014). A entrevista aconteceu em 2023.

O estudo respeitou as normas éticas que regulamentam a pesquisa envolvendo seres humanos, em conformidade com a Lei nº14.874/2024, as Resoluções nº 466/2012 e nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde e a Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD, Lei nº 13.709/2018), tendo sido aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Maranhão, sob parecer nº 7.754.775. A participante assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), sendo informada sobre os objetivos, riscos e benefícios da pesquisa, bem como sobre a garantia de sigilo das informações prestadas.

3 RESULTADO E DISCUSSÃO

Informações básicas sobre o caso

Maria tinha 31 anos à época da entrevista, ensino médio completo, trabalhava como maquiadora autônoma, era divorciada e vivia com renda familiar inferior a dois salários mínimos, complementada pelo Benefício de Prestação Continuada (BPC), recebido havia cerca de um ano. Não havia, em sua família, qualquer histórico de doença rara; João, seu único filho, foi o primeiro caso identificado.

A ausência de história familiar prévia é compatível com o perfil epidemiológico da DMD, cuja mutação, embora ligada ao cromossomo X, ocorre de novo em aproximadamente um terço dos casos, isto é, sem que a genitora seja portadora do alelo alterado (Araujo et al., 2017), o que foi posteriormente confirmado no caso em análise por meio de exame genético.

3.1 Da suspeita ortopédica à hipótese neurológica: uma trajetória de seis anos

O itinerário diagnóstico de João iniciou-se muito antes da confirmação clínica da DMD. Segundo o relato materno, o primeiro sinal de estranhamento surgiu já no início da marcha, considerada tardia para os padrões de desenvolvimento motor esperados:

> *Tudo começou quando eu já achei estranho a demora para ele andar. Eu achei demorado que ele começou (a andar) com 1 ano e 6 meses. Alguns especialistas diziam que era normal, mesmo assim eu achei estranho (Maria, 2023).*

Ao longo dos anos seguintes, novos sinais se acumularam, com quedas frequentes na creche, dificuldade para subir degraus e calçadas, recusa e queixa ao pedalar bicicleta. A mãe descreveu apenas um episódio isolado em que a criança conseguiu subir em uma árvore, o que causou surpresa por nunca o ter visto repetir tal habilidade motora.

Apesar da persistência das queixas maternas, sucessivas consultas ortopédicas, tanto pelo Sistema Único de Saúde (SUS), quanto na rede privada, não identificaram qualquer alteração óssea que justificasse o quadro, reforçando reiteradamente a normalidade do desenvolvimento da criança.

Esse percurso ilustra uma certa naturalização inicial dos sinais e sua atribuição a causas mais comuns e benignas, o que retarda a suspeita diagnóstica correta e prolonga o sofrimento das famílias (Felipe et al., 2020). No caso da DMD especificamente, a literatura aponta que sinais motores sutis, como quedas frequentes e o próprio sinal de *Gowers*, são frequentemente interpretados como parte da variabilidade normal do desenvolvimento infantil, contribuindo para um atraso no diagnóstico (Araujo et al., 2017).

Esse padrão também foi observado no estudo mais amplo do qual este relato é um recorte, no qual entrevistadas relataram terem peregrinado entre diferentes especialidades médicas antes de obterem qualquer hipótese diagnóstica consistente, situação relacionada à limitada qualificação de profissionais da Atenção Primária à Saúde para o reconhecimento de condições raras (Fragoso; Silva, 2016).

3.2 O confinamento pandêmico como janela de observação: o paradoxo do isolamento social

O elemento central deste relato de caso é a relação estabelecida pela genitora entre o período de isolamento social imposto pela pandemia de COVID-19, iniciado no Brasil em março de 2020, e o reconhecimento definitivo dos sinais da doença de seu filho. Antes da pandemia, a rotina de trabalho autônomo levava Maria a permanecer boa parte do dia fora de casa, reduzindo o tempo de convivência e observação contínua da criança. Com o fechamento de estabelecimentos e a adoção do distanciamento social, essa dinâmica se inverteu:

> *A pandemia, a pandemia na verdade ela foi positiva no sentido de que como eu ficava mais em casa com ele eu pude observar as mudanças dele, as dificuldades que ele tinha [...] eu passava pouco tempo com ele em casa, observando, mesmo eu já observando muito antes, mas com a pandemia, como a gente ficava em casa, eu conseguia ver ele todos os dias, o tempo todo, e eu conseguia observar as dificuldades que ele tinha pra correr, pra andar, pra tudo, pra levantar da cadeira (Maria, 2023).*

Esse achado apresenta a situação de forma singular, e em certa medida contraditória, com a literatura sobre os efeitos da pandemia na saúde de pessoas com doenças crônicas. De modo geral, a pandemia atrasou diagnósticos e promoveu descontinuidade do cuidado, em razão da redução de consultas presenciais, do cancelamento de exames e cirurgias eletivas e do temor da contaminação nos serviços de saúde, especialmente em doenças crônicas (Malta et al., 2021).

No caso analisado, entretanto, a convivência doméstica prolongada, decorrente do próprio confinamento, funcionou como uma oportunidade de observação clínica, de forma leiga, permitindo à mãe perceber, de forma sistemática e contínua, um padrão de dificuldades motoras que, até então, era percebido de maneira fragmentada e intermitente.

Segundo o relato, aproximadamente seis meses após o início do confinamento, a genitora percebeu piora da fraqueza muscular do filho e decidiu investigar por conta própria, na *internet*, o motivo das dificuldades observadas. A pesquisa culminou na identificação da distrofia muscular como hipótese diagnóstica:

> *Eu pesquisei na internet sobre fraqueza muscular, aí foi quando apareceu pra mim distrofia, aí apareceu vários tipos e eu fui lendo os vários tipos, e quando eu li a de Duchenne eu não tive dúvida [...] descreveu ele completo, a panturrilha, as quedas, o sinal de Gowers, tudo, o atraso na marcha, tudo, tudo, descreveu ele por completo (Maria, 2023).*

Esse movimento de autoinvestigação parental, impulsionado pela ausência de resposta satisfatória dos serviços de saúde ao longo de anos, é consoante com o descrito por Demétrio, Santana e Pereira-Santos (2019) sobre os itinerários terapêuticos, entendidos como as diferentes rotas e estratégias, nem sempre formais ou institucionais, que indivíduos e famílias constroem na busca por cuidado em saúde diante da insuficiência das respostas obtidas pelas vias convencionais.

A *internet*, nesse contexto, configurou-se como uma via alternativa e decisiva de acesso à informação especializada, suprindo, ainda que parcialmente, a lacuna deixada pelo despreparo diagnóstico observado nas consultas ortopédicas anteriores.

Ao obter a hipótese diagnóstica, a genitora relatou ter buscado diretamente atendimento neurológico particular, sem aguardar a via de regulação do SUS, motivada pela angústia acumulada ao longo dos anos de investigação sem resposta:

> *Como eu tava angustiada e não ia esperar neuro pelo SUS, a gente juntou a família e pagou a consulta e a gente já foi direto num neuro particular, aí eu cheguei lá e já fui falando do que era (Maria, 2023).*

O recurso ao setor privado diante das limitações de acesso ao SUS é uma estratégia recorrente entre famílias de pessoas com doenças raras, especialmente quando a demora no atendimento público é percebida como incompatível com a urgência emocional da busca por respostas (Franciscatto et al., 2020).

De acordo com Silva et al., (2023), os itinerários terapêuticos das famílias de pacientes raros pode ser prolongando em virtude da dificuldade para acessar os serviços especializados. Considerando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde, o paciente deve ser preferencialmente referenciado a um centro especializado através da Atenção Primária à Saúde, fato que não ocorreu no relato de caso apresentado (Brasil, 2014).

O diagnóstico de João foi confirmado poucos dias antes de seu sétimo aniversário.

3.3 Repercussões do diagnóstico: mutação de novo, judicialização e reorganização da rotina

Após a confirmação clínica, a família buscou centro de referência nacional em reabilitação para o fechamento do diagnóstico genético, ocasião em que foram realizados exames de biologia molecular na criança e testes na genitora. Os resultados negativos para a condição de portadora, obtidos em duas análises distintas, foram interpretados pela equipe médica como indicativo de mutação de novo, isto é, surgida espontaneamente na criança, sem origem materna:

> *Eu não sou portadora, fiz dois DNA, não sou portadora, os dois deram negativos [...] o médico do SARA que fechou o diagnóstico dele falou que foi mutação nova, foi ele mesmo quando tava se formando. Poderia ter sido qualquer doença, foi essa, foi essa que deu nele, poderia ser qualquer uma outra (Maria, 2023).*

Esse resultado teve efeito emocional relevante para a genitora, associado ao alívio de um sentimento de culpa presente desde o período anterior ao diagnóstico, quando a ausência de resposta médica levava a atribuições autocentradas para a condição do filho. Esse tipo de sofrimento psicológico antecipado, relacionado às incertezas sobre a etiologia e o prognóstico da doença, é descrito na literatura como fator de impacto emocional relevante entre mães de crianças com doenças crônicas e raras (Fonsêca et al., 2019).

Durante a entrevista a mãe ficou emocionada em vários momentos, inclusive neste em que relatou que mesmo não sendo portadora, não desejaria tentar uma nova gestação.

Quanto ao acesso ao tratamento, a família relatou depender da via judicial, por meio da Defensoria Pública, para garantir o fornecimento de medicamentos e terapias especializadas, com relato de morosidade nos trâmites durante o período pandêmico:

> *Foi mais complicado, porque como tudo tava fechado, foi tudo mais lento, inclusive na defensoria pública, foi bem mais lento pra conseguir as coisas, mas no fim deu tudo certo (Maria, 2023).*

A judicialização como estratégia para garantir o acesso a tratamentos de alto custo é fenômeno amplamente relatado entre famílias de pessoas com doenças raras no Brasil, revelando, por um lado, a efetividade do recurso ao Poder Judiciário como via de garantia de direitos e, por outro, a insuficiência da oferta espontânea de tratamentos pelo sistema público de saúde (Iriart et al., 2019; Riegel; Schmitz, 2022; Vieira, 2023).

No caso analisado, a via judicial permitiu, após o período mais crítico da pandemia, a estruturação de um tratamento medicamentoso e terapêutico regular, custeado integralmente pelo Estado, o que a genitora descreveu como fator de maior tranquilidade financeira, somado ao recebimento do BPC.

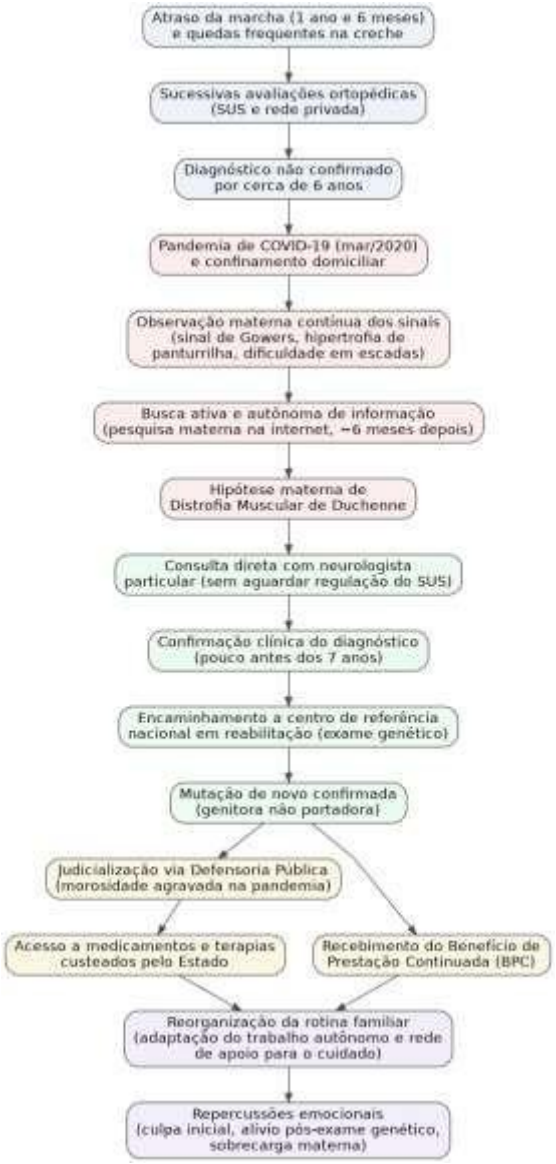
No plano da rotina familiar, o diagnóstico impôs reorganização significativa da vida cotidiana da genitora, que relatou ter deixado de realizar exames e cuidados de saúde próprios em função da dedicação integral ao filho, além de adaptações na agenda de trabalho autônomo para conciliar os compromissos terapêuticos da criança com o sustento familiar:

> *A minha vida gira só em torno dele, só, eu tenho que adaptar, tudo que eu precisar fazer eu tenho que adaptar a rotina dele [...] eu tenho que abrir mão de muita coisa que eu gostaria de fazer, que eu gostaria de ter feito (Maria, 2023).*

Tal achado corrobora a centralidade do papel materno no cuidado de crianças com necessidades especiais de saúde, amplamente descrita na literatura sobre doenças raras, na qual renúncias pessoais, profissionais e de lazer emergem como consequências recorrentes da quase exclusividade do cuidado pela figura materna (Fonsêca et al., 2019; Felipe et al., 2020).

A síntese da trajetória identificada a partir da análise de conteúdo temática é apresentada na Figura 1, que reconstrói, em forma de fluxograma, as etapas do itinerário diagnóstico e terapêutico relatado pela genitora, desde os primeiros sinais até as repercussões familiares do cuidado.

Figura 1 – Fluxograma do itinerário diagnóstico e terapêutico de João, segundo o relato materno.



Fonte: Elaborado pelas autoras (2026), com base na entrevista com a genitora (2023).

Continuidade do cuidado e rede de assistência à saúde

Diferentemente de condições agudas, a DMD exige acompanhamento multiprofissional contínuo, envolvendo neurologia, fisioterapia motora e respiratória, cardiologia, pneumologia, nutrição e, em fases mais avançadas, suporte ventilatório, o que torna a continuidade do cuidado, e não apenas o diagnóstico, o principal desafio do itinerário terapêutico dessas famílias (Araujo et al., 2017; Araújo et al., 2018).

A Política Nacional de Atenção Integral aos Pacientes com Doenças Raras - PNAIPDR (Brasil, 2014) prevê a habilitação de serviços de referência capazes de garantir

esse acompanhamento integral e articulado entre os níveis de atenção. No caso analisado, contudo, a ausência de serviço especializado na Regional de Saúde de Imperatriz obrigou a família a procurar um centro de referência fora do estado para fechar diagnóstico e realizar a estruturação terapêutica, com a Atenção Primária local permanecendo alheia à coordenação desse cuidado, o que é compatível com o observado em outras regiões do país, nas quais a chegada a um serviço especializado, por si só, não resolve os problemas de ordem prático-relacional e burocrático-institucional que atravessam a trajetória das famílias (Iriart et al., 2019).

Esse achado dialoga com estudo recente que reconstituiu os itinerários terapêuticos de crianças com doenças raras a partir da chegada a serviços de referência, no qual, apesar do novo sentido conferido pela confiança nas relações estabelecidas com a equipe especializada, identificou-se ausência e descontinuidade na oferta de especialidades e terapias multidisciplinares, exigindo das famílias a permanência em fluxos assistenciais fragmentados mesmo após a confirmação diagnóstica (Carvalho, Llerena Junior, 2025).

No relato de Maria, essa fragmentação manifestou-se na necessidade de conciliar o acompanhamento especializado, obtido a distância, com o sustento cotidiano do tratamento por meio da judicialização e do BPC, evidenciando que a continuidade do cuidado dependeu menos de um fluxo institucional automático do que de arranjos individuais mobilizados pela própria família, envolvendo a Defensoria Pública, o centro de referência e a rede de apoio doméstico, o que também é descrito por Iriart et al. (2019) como uma característica recorrente da adesão ao cuidado em doenças genéticas raras no Brasil.

Apesar de fechar o diagnóstico no período pandêmico, houve morosidade nos trâmites judiciais e assistenciais durante a pandemia, já relatado na organização do itinerário terapêutico. Tal cenário reforça a necessidade de qualificação da Atenção Primária à Saúde de Imperatriz para atuar como ponto de coordenação do cuidado, ainda que sem capacidade diagnóstica ou terapêutica especializada, de modo a reduzir a sobrecarga exclusiva sobre a genitora na articulação entre os diferentes pontos da rede, bem como de fortalecer mecanismos de referência e contrarreferência entre a Regional de Saúde de Imperatriz e o serviço especializado da capital, garantindo a continuidade do cuidado independentemente de novos eventos de exceção.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este relato de caso permitiu descrever o itinerário diagnóstico de uma criança com Distrofia Muscular de Duchenne durante o período da pandemia de COVID-19, contexto de restrição de acesso aos serviços de saúde.

Observou-se que, embora a literatura associe a pandemia predominantemente ao agravamento das barreiras de acesso e ao retardo diagnóstico de condições crônicas e raras, o caso analisado revela uma nuance pouco explorada, a de que o confinamento domiciliar, ao aproximar a cuidadora da rotina cotidiana da criança, favoreceu a percepção contínua e sistematizada dos sinais motores da doença, funcionando como catalisador da busca ativa por informação e, consequentemente, do encaminhamento à confirmação diagnóstica.

De forma reflexiva, o caso reforça a necessidade de qualificação dos profissionais da Atenção Primária à Saúde para o reconhecimento precoce de sinais de alerta de doenças neuromusculares raras, de modo a evitar que a suspeita diagnóstica dependa, como ocorreu neste relato, da pesquisa autônoma e leiga realizada pela própria família.

Reforça, ainda, a necessidade da judicialização e do suporte assistencial na organização do itinerário terapêutico de famílias de pessoas com doenças raras, além da sobrecarga profissional imposta à figura materna como principal cuidadora, e a fragilidade da continuidade do cuidado em uma Rede de Atenção à Saúde regionalizada que não dispõe de coordenação local entre a Atenção Primária e o serviço especializado, delegando às próprias famílias a tarefa de buscar os locais para assistência.

Como limitação, aponta-se o caráter singular deste relato, cujos achados não podem ser generalizados a outras famílias e casos de DMD, ainda que dialoguem com achados de estudos mais amplos sobre itinerários terapêuticos de doenças raras no Brasil. Sugere-se que pesquisas futuras explorem o reconhecimento parental de sinais de doenças raras, de modo a subsidiar estratégias de diagnóstico precoce que não dependam exclusivamente do acesso presencial contínuo aos serviços especializados de saúde.

REFERÊNCIAS

ARAUJO, A. P. Q. C. *et al.* Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 75, n. 8, p. 104-113, 2017.

ARAUJO, A. P. Q. C. *et al.* Consenso brasileiro para distrofia muscular de Duchenne. Parte 2: reabilitação e cuidados sistêmicos. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 76, n. 7, p. 481-489, jul. 2018. Disponível em: https://doi.org/10.1590/0004-282X20180062. Acesso em: 20 set. 2026.

BARBOSA, L. A.; SÁ, N. M. Linhas de cuidado e itinerários terapêuticos para doenças raras no Distrito Federal. **Tempus Actas de Saúde Coletiva**, v. 10, n. 3, p. 69-80, 2016. Disponível em: http://dx.doi.org/10.18569/tempus.v10i3.1907. Acesso em: 1 jun. 2022.

BECKERQ, M. M. *et al.* Is late diagnosis of Duchenne muscular dystrophy still a reality? **European Journal of Paediatric Neurology**, v. 57, p. 35-40, 2025. DOI: 10.1016/j.ejpn.2025.05.004.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde**. Brasília: MS, 2014.
BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 22 abr. 2025.

CARVALHO, M. B. A. F.; LLERENA JUNIOR, J. C. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras. **Ciência & Saúde Coletiva**, nov. 2023. Disponível em: http://cienciaesaudecoletiva.com.br/artigos/itinerarios-terapeuticos-de-pacientes-com-doencas-raras/18971?id=18971. Acesso em: 20 set. 2026.

DEMÉTRIO, F.; SANTANA, E. R. de; PEREIRA-SANTOS, M. O itinerário terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. **Saúde em Debate**, v. 43, p. 204-221, 2019.

EMERY, A. E. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases: a world survey. **Neuromuscular Disorders**, v. 1, n. 1, p. 19-29, 1991. DOI: 10.1016/0960-8966(91)90039-U.

FELIPE, R. N. R. *et al.* Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. **Saúde e Desenvolvimento Humano**, v. 8, n. 3, p. 169-181, 2020.
FÉLIX, T. M. *et al.* Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 84, p. 1-13, 2022.

FONSÊCA, W. *et al.* Qualidade de vida das mães de filhos portadores de patologias crônicas: artigo de revisão. **ID on line. Revista Multidisciplinar e de Psicologia**, v. 13, n. 45, p. 398-404, 2019.

FRAGOSO, A. X.; SILVA, A. M. C. S. Doenças raras: representações e desafios. *In*: ENCONTRO INTERNACIONAL DE POLÍTICA SOCIAL, 4.; ENCONTRO NACIONAL DE POLÍTICA SOCIAL, 11., 2016, Vitória. **Mobilidade do capital e barreiras às migrações**: desafios à política social. Vitória: [s. n.], 2016.

FRANCISCATTO, L. H. G. *et al.* Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde. **Escola Anna Nery**, v. 24, n. 1, e20190128, 2020.

GOVERNO DO MARANHÃO. **Ambulatório de Doenças Raras do Hospital da Ilha marca primeiro mês com atendimento integrado e avanços no cuidado a pacientes no Maranhão**. [S. l.], 16 abr. 2026. Disponível em: https://www.conselhodeeducacao.ma.gov.br/noticias/ambulatorio-de-doencas-raras-do-hospital-da-ilha-marca-primeiro-mes-com-atendimento-integrado-e-avancos-no-cuidado-a-pacientes-no-maranhao. Acesso em: 20 set. 2026.

IRIART, J. A. *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019.

LUZ, G. S. **Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde**: desafios e possibilidades. 2014. Tese (Doutorado) – Escola de Enfermagem, Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande, 2014.

MALTA, D. C. *et al.* Uso dos serviços de saúde e adesão ao distanciamento social por adultos com doenças crônicas na pandemia de COVID-19, Brasil, 2020. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 26, n. 7, p. 2833-2842, 2021.

MINAYO, M. C. de S. **O desafio do conhecimento**: pesquisa qualitativa em saúde. 14. ed. São Paulo: Hucitec, 2014.

MONTAGNA, C. *et al.* Duchenne muscular dystrophy: integrating current clinical practice with future therapeutic and diagnostic horizons. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 26, n. 14, 6742, jul. 2025. DOI: 10.3390/ijms26146742.

OLIVEIRA, B. M. de. **Caracterização epidemiológica e de procedimentos diagnósticos para doenças raras no Brasil**: um estudo baseado na Rede Nacional de Doenças Raras. 2023. Tese (Doutorado) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2023.

RIEGEL, B. A.; SCHMITZ, J. Itinerário terapêutico na doença rara e a importância da enfermagem nesse processo. **Enfermagem em Foco**, v. 13, p. 1-7, 2022.

SILVA, H. L. *et al.* Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras: revisão integrativa. **Revista Enfermagem Atual In Derme**, v. 97, n. 2, e023068, 2023.

VIEIRA, F. S. Judicialização e direito à saúde no Brasil: uma trajetória de encontros e desencontros. **Revista de Saúde Pública**, v. 57, p. 1, 2023.

CAPÍTULO 6

DESAFIOS, AVANÇOS E UMA NOVA ESPERANÇA NO TRATAMENTO PARA SÍNDROME DE KRABBE

CHALLENGES, ADVANCES AND A NEW HOPE IN THE TREATMENT FOR KRABBE SYNDROME

Denise Alves Guidi Gonçalves
Prof. PhD Cícero de Sousa Lacerda

RESUMO

A Doença de Krabbe (Leucodistrofia de Células Globoides) é uma enfermidade neurodegenerativa rara, de herança autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima lisossomal galactocerebrosidase (GALC), decorrente de mutações no gene *GALC* (cromossomo 14q31). A falta dessa enzima provoca o acúmulo citotóxico de psicosina, levando à destruição dos oligodendrócitos e células de Schwann, com desmielinização maciça e formação de células globoides multinucleadas no sistema nervoso. Este trabalho tem como objetivo analisar as alternativas terapêuticas atuais e emergentes, os métodos diagnósticos e as perspectivas de biotecnologia avançada no Brasil. Trata-se de uma revisão bibliográfica exploratória de caráter narrativo. Os achados indicam que o Transplante de Células-Tronco Hematopoiéticas (TCTH) é eficaz apenas em fases pré-sintomáticas neonatais. Estratégias inovadoras englobam a Reposição Enzimática encapsulada em nanopartículas poliméricas de PLGA (capazes de transpor a barreira hematoencefálica) e a Terapia Gênica com vetores adeno-associados (AAVhu68 / PBKR03). Destaca-se a transferência internacional de direitos para a GemmaBio e o acordo de co-desenvolvimento tecnológico firmado com a Fiocruz (Bio-Manguinhos) em 2024, viabilizado por investimento federal de R$ 122 milhões no SUS. Conclui-se que o país caminha para a soberania tecnológica na produção de terapias avançadas.

Palavras-chave: Doença de Krabbe; Galactosilceramidase; Terapia Gênica; Nanopartículas de PLGA; Fiocruz; Sistema Único de Saúde.

ABSTRACT

Krabbe Disease (Globoid Cell Leukodystrophy) is a rare neurodegenerative disorder with autosomal recessive inheritance caused by a deficiency of the lysosomal enzyme galactocerebrosidase (GALC) due to mutations in the *GALC* gene (chromosome 14q31). Lack of this enzyme leads to cytotoxic accumulation of psychosine, causing destruction of oligodendrocytes and Schwann cells, with massive demyelination and formation of multinucleated globoid cells in the nervous system. This study aims to analyze current and emerging therapeutic alternatives, diagnostic methods, and perspectives for advanced biotechnology in Brazil. This is an exploratory narrative literature review. Findings indicate that Hematopoietic Stem Cell Transplantation (HSCT) is effective only in asymptomatic neonatal stages. Innovative strategies encompass Enzyme Replacement Therapy encapsulated in PLGA polymeric nanoparticles (capable of crossing the blood-brain barrier) and Gene

Therapy using adeno-associated vectors (AAVhu68 / PBKR03). Highlights include the international transfer of rights to GemmaBio and the co-development agreement signed with Fiocruz (Bio-Manguinhos) in 2024, funded by a R$ 122 million federal investment in SUS. It is concluded that the country is moving toward technological sovereignty in producing advanced therapies.

Keywords: Krabbe Disease; Galactosylceramidase; Gene Therapy; PLGA Nanoparticles; Fiocruz; Unified Health System.

INTRODUÇÃO

A doença de Krabbe, também conhecida como Leucodistrofia de células globoides (OMIM 245200), é uma enfermidade neurodegenerativa rara e hereditária, de herança autossômica recessiva causada pela deficiência da enzima galactocerebrosidase (GALC) devido a mutação do gene correspondente (Metabolic Support UK, [s.d.]; Orphanet, 2024).

A primeira descrição clínica e histopatológica da Doença de Krabbe foi realizada pelo neurologista dinamarquês Dr. Knud Haraldsen Krabbe (1885–1961), que investigou cinco crianças da mesma família, todas com sintomas como irritabilidade, hipertonia, regressão do desenvolvimento neuropsicomotor e morte precoce. O estudo, considerado pioneiro, foi publicado em 1916 intitulado “A familial infantile form of diffuse brain sclerosis and its anatomo-pathological findings (uma forma infantil familiar de esclerose cerebral difusa e seus achados anatomo-patológicos) sendo reconhecido como um marco na caracterização das leucodistrofias hereditárias (Krabbe, 1916).

Nesse primeiro momento foram descritos os sintomas clínicos e as alterações histopatológicas nos cérebros de pacientes, sendo identificado como uma forma atípica de esclerose difusa no cérebro, onde foi observado a presença de células anormais e multinucleadas, que hoje conhecemos como "células globoides", dispersas na substância branca do cérebro. Essas células são, na verdade, macrófagos carregados de material lipídico, e sua presença é uma das características patológicas distintivas da doença (Suzuki; Suzuki, 1970).

Durante sua investigação, Dr. Krabbe observou alterações significativas no sistema nervoso central, incluindo extensa desmielinização e gliose, processo caracterizado pela proliferação de células gliais, em resposta ao dano tecidual. Essas descobertas foram fundamentais para diferenciar a condição de outras leucodistrofias, especialmente em um período em que o conhecimento sobre doenças neurológicas hereditárias era limitado. Na

época, as chamadas “escleroses difusas” do cérebro eram consideradas um grupo heterogêneo, o que tornava a distinção entre elas um desafio diagnóstico (Krabbe,1916).

Décadas depois, em meados de 1970 e 1971, com o estudo bioquímico e o trabalho de Kunihiko Suzuki e Yoko Suzuki, foram identificados a deficiência da enzima GALC e o papel tóxico da psicosina, eles demonstraram que a ausência ou baixa atividade dessa enzima lisossomal resultava no acúmulo de galactocerebrosideos e, crucialmente, de seu metabólito tóxico, a psicosina, sendo que o acúmulo de psicosina foi reconhecido como o principal fator citotóxico responsável pela destruição dos oligodendrócitos e das células de Schwann, levando à desmielinização observada por Krabbe (Suzuki; Suzuki, 1971).

Já com o avanço da biologia molecular nas décadas de 1980 e 1990 permitiu-se a identificação e o sequenciamento do gene GALC no cromossomo 14 (14q31), abrindo portas para o diagnóstico genético e o desenvolvimento de terapias moleculares (Wenger; Suzuki, 2001).



Figura 1: *Cromossomo e gene Galc relacionados a doença de Krabbe, representação do cariótipo humano com destaque para o cromossomo 14. A seta indica a região 14q32.3, onde está localizado o gene GALC (galactosilceramidase), cuja mutação está associada à Síndrome de Krabbe.*

A enzima galactocerebrosidase (GALC) é essencial para o catabolismo lisossomal, ela desempenha um papel crucial e específico dentro dos lisossomos celulares, agindo como uma hidrolase, sua função primordial é catalisar a quebra de certos esfingolipídios, removendo uma molécula de galactose de seus substratos. Entre esses substratos, destacam-se o galactocerebrosídeo, um lipídio abundante na bainha de mielina, e a psicosina, um metabólito que, embora presente em pequenas quantidades em condições normais, é extremamente tóxico. A GALC garante que esses compostos sejam devidamente metabolizados em produtos

não tóxicos como a ceramida e a esfingosina, permitindo sua reciclagem ou eliminação, sendo a sua atividade fundamental em células do sistema nervoso, como os oligodendrócitos (que produzem mielina no SNC) e as células de Schwann (que produzem mielina no SNP), bem como em macrófagos (Emedicine, [s.d.]).

Além disso o acúmulo de psicosina causa uma resposta imunológica ativando micróglias e macrófagos, que tentam remover os resíduos de mielina, mas acabam se transformando em células multinucleadas conhecidas como células globoides. Essas estruturas são marcadores histológicos da doença e indicam falhas na digestão lisossomal e na resposta inflamatória (Evans et al., 2024).

Clinicamente, a síndrome de Krabbe acomete aproximadamente 1 a cada 100.000 a 250.000 nascimentos vivos em algumas partes do mundo, e são classificadas principalmente em forma infantil clássica (precoce, a mais comum e grave) e forma de início tardio (infantil tardia, juvenil e adulta). No entanto, por ser autossômica recessiva, em comunidades com casamento consanguíneo, como a comunidade drusa de Israel, a incidência pode chegar a 6 casos por 1.000 nascidos vivos (Metabolic Support UK, [s.d.]; Orphanet, 2024).

Suas diferentes formas clinicas variam de acordo com a idade inicial dos sintomas e a rapidez da deterioração neurológica. Dessas manifestações, a forma infantil clássica precoce é a mais comum, representando cerca de 80 a 90% dos casos, com sintomas que aparecem entre 4 e 6 meses de idade, como irritabilidade, rigidez muscular, dificuldade para se alimentar, convulsões e espasmos tônicos. (OJRD, 2018; Metabolic Support UK, [s.d.]).

O diagnóstico da forma infantil clássica é baseado em sinais clínicos, como a rápida progressão de problemas no sistema nervoso central e o comprometimento dos nervos periféricos, evidenciado pela diminuição dos reflexos e pela redução da velocidade de condução dos nervos motores no exame de eletroneuromiografia (Emedicine, [s.d.]; Wenger; Suzuki, 2001).

A forma tardia da doença pode aparecer na infância, adolescência ou na idade adulta, com manifestações que variam de acordo com a idade. A paraparesia espástica de evolução lenta é o sintoma mais comum na forma de início tardio, sendo menos frequente a neuropatia motora e sensorial, hemiparesia, ataxia cerebelar ou cegueira cortical. O diagnóstico da DK é confirmado pela detecção da atividade reduzida da GALC em leucócitos isolados de sangue periférico, fibroblastos cultivados da pele ou células fetais em investigações pré-natais, onde níveis significativamente reduzidos confirmam a doença, nos testes genéticos a análise de DNA pode identificar mutação no gene GALC, os exames de neuroimagem (Ressonância

Magnética do crânio) mostram sinais de desmielinização (perda da bainha de mielina) e atrofia cerebral, especialmente na substância branca. Pode haver hiperintensidade de sinal em T2 no tálamo, cápsula interna e coroa radiada, a análise do líquido cefalorraquidiano (LCR) podem apresentar níveis elevados de proteína, os nervos ópticos/quiasma óptico e a cauda equina apresentam espessados. (Orphanet, 2024).



Figura 2: *localização do acometimento da substancia branca em diferentes doenças neurológicas. Distribuição anatômica das lesões de substância branca observadas em leucodistrofias e outras condições neurológicas. Adaptado de Silva et al (2018).*

A Doença de Krabbe é incluída em programas de triagem neonatal apenas em algumas regiões do mundo, isso devido à sua raridade, ao alto custo dos testes e à complexidade do diagnóstico (OIRD, 2018). O estado de Nova York foi o primeiro nos Estados Unidos a incluir a Doença de Krabbe em seu programa de triagem neonatal, iniciativa implementada em 2006. Essa decisão foi fortemente influenciada pela mobilização de familiares e grupos de pacientes, especialmente após o caso de Hunter Kelly, uma criança diagnosticada tardiamente com a doença. Seus pais, Jim Kelly, ex-jogador profissional de futebol americano, e Jill Kelly, fundaram a Hunter's Hope Foundation, organização que passou a atuar ativamente na defesa da inclusão da síndrome de Krabbe na triagem neonatal, com o objetivo de promover o diagnóstico precoce e ampliar as chances de tratamento antes do início dos sintomas clínicos, em seguida os outros estados como Kentucky e Ohio adotaram a mesma medida. (Hunter's Hope Foundation, 2023; Genética na Prática, 2023).

Em países europeus como Itália e Hungria, a triagem ocorre de forma limitada, geralmente por meio de projetos-piloto ou em centros de pesquisa especializados. A inclusão

da doença nesses programas depende de fatores como infraestrutura laboratorial, políticas públicas locais, custo-benefício e pressão de associações de pacientes. Em países como o Brasil, a Doença de Krabbe ainda não faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal, embora haja discussões sobre a ampliação do teste do pezinho para incluir doenças raras com potencial de tratamento precoce (Juntos pela AME, 2023; Ministério da Saúde, 2023; Laes&Haes, 2023).

O Teste do Pezinho é um exame obrigatório realizado em recém-nascidos no Brasil, com o objetivo de identificar precocemente doenças genéticas, metabólicas, infecciosas e imunológicas que podem causar sequelas graves ou até levar à morte. Em 2024, foram realizados 9.395.363 exames, e até março de 2025, já haviam sido registrados 2.354.040, com média mensal de aproximadamente 784,6 mil testes, segundo dados do DataSUS. O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), previsto no Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), é um direito garantido que contribui significativamente para a redução da mortalidade infantil e para a melhoria do prognóstico de milhares de bebês brasileiros. A Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, instituiu o Dia Nacional do Teste do Pezinho (6 de junho) e determinou a ampliação progressiva do número de doenças rastreadas pelo exame, dividida em cinco etapas. Atualmente, o Brasil já concluiu a etapa 1, que inclui doenças como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, doença falciforme, entre outras. A etapa 2 está em processo de implementação, abrangendo galactosemias, aminoacidopatias e distúrbios do ciclo da ureia. As etapas seguintes preveem a inclusão de doenças lisossômicas, imunodeficiências primárias e atrofia muscular espinhal. Embora a lei represente um avanço significativo, sua implementação completa ainda depende de articulação entre os estados e investimentos em infraestrutura laboratorial (Brasil, 2021; Câmara dos deputados, 2021; Veja saúde, 2023).

A síndrome de Krabbe se for detectada precocemente em pacientes assintomáticos ou com sintomas leves o transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH) acaba sendo uma boa sugestão, podendo atenuar a progressão da doença, especialmente na forma infantil precoce (Metabolic Support UK, [s.d.]).

O tratamento é limitado e foca no suporte paliativo, a pesquisa por novas terapias, incluindo terapia gênica, é fundamental para melhorar o prognóstico desses pacientes (OJRD, 2018; Wenger; Suzuki, 2001).

Este estudo bibliográfico justifica-se pela urgência em aprofundar o conhecimento sobre a Síndrome de Krabbe em suas vertentes genéticas, moleculares, éticas e psicossociais,

visando aprimorar o diagnóstico, o manejo clínico e a qualidade de vida dos afetados, especialmente no cenário brasileiro. O objetivo do trabalho é analisar as principais alternativas terapêuticas atuais e os métodos diagnósticos, atuando como um veículo de apoio e divulgação científica acessível para acolher famílias desamparadas de informação. Para isso, serão reunidos os aspectos clínicos e genéticos da deficiência de galactocerebrosidase e suas consequências neurológicas. Serão abordados os avanços diagnósticos, com ênfase na triagem neonatal, confirmação genética e aconselhamento familiar. Também será explorado o uso do transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) em pacientes pré-sintomáticos, apontando suas limitações. Por fim, revisa-se o desenvolvimento de terapias gênicas e abordagens experimentais (vetores virais e nanopartículas), buscando promover a formação de profissionais da saúde e o entendimento dos familiares sobre a doença e as novas possibilidades terapêuticas.

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

No Brasil, a Rede RARAS, coordenada pelo Ministério da Saúde e pelo Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), considera como rara qualquer doença que afete até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes. Estimativas internacionais indicam que entre 3,5% a 8% da população mundial convive com alguma doença rara, o que representa entre 263 a 446 milhões de indivíduos, considerando uma população global de 8,2 bilhões em 2024. No cenário brasileiro, esse percentual corresponde a aproximadamente 13 a 16 milhões de pessoas. Apesar da relevância epidemiológica, a escassez de dados confiáveis dificulta a formulação de políticas públicas eficazes e o planejamento adequado dos serviços de saúde. Atualmente, mais de seis mil doenças raras já foram identificadas (Rede nacional de doenças raras – RARAS, 2025).

Um dos principais desafios enfrentados por pacientes e familiares é o tempo necessário para obter um diagnóstico preciso. O termo “odisseia diagnóstica” descreve esse intervalo, que pode variar entre cinco e seis anos. Esse percurso prolongado evidencia a complexidade clínica dessas doenças e as limitações dos sistemas de saúde em reconhecê-las precocemente, comprometendo o acesso ao tratamento e à qualidade de vida dos afetados (Genomics Education Programe, 2023).

No contexto pediátrico, estima-se que cerca de 9,75 milhões de crianças estejam acometidas por doenças raras. Entre elas, destaca-se a Doença de Krabbe, também conhecida como leucodistrofia de células globoides. (Kirkman; Wasseman, 2023).

O tratamento para a Doença de Krabbe é limitado e foca no suporte paliativo, a pesquisa por novas terapias, incluindo terapia gênica, é fundamental para melhorar o prognóstico desses pacientes. As principais abordagens de terapia gênica em estudo que podem ser aplicadas para a Doença de Krabbe serão descritas neste documento.

Transporte através da barreira hematoencefálica

Do ponto de vista fisiológico e também clínico, a BHE desempenha um papel essencial, pois ela controla a entrada não apenas de nutrientes necessários à atividade neuronal, mas também de medicamentos e agentes potencialmente tóxicos (Strbian et al, 2008).

Abordagem utilizando desenhos de fármacos por computador

Em grande parte das enfermidades neurológicas, ainda não existe tratamentos que sejam plenamente eficazes, principalmente porque muitos princípios ativos apresentam uma baixa capacidade de ultrapassar a barreira hematoencefálica (BHE) e a barreira sangue-líquido cefalorraquidiano (BSLCR). Para a maioria dos fármacos direcionados ao sistema nervoso central, o atravessamento da BHE é indispensável para que o efeito terapêutico possa ocorrer, sendo exceções apenas os compostos administrados por vias alternativas, como a intranasal ou métodos invasivos. Por outro lado, quando a ação do medicamento não está relacionada ao SNC, a permeabilidade da barreira pode gerar reações adversas, razão pela qual esse acesso deve ser evitado (Bentes, 2016).

A compreensão e o estudo de como os medicamentos conseguem atravessar a BHE tem sido um dos maiores desafios dentro da pesquisa farmacêutica. Os métodos tradicionais, que são feitos em animais ou em ensaios de laboratório, além de caros e mais demorados, nem sempre refletem com precisão o que acontece no organismo humano. Nesse cenário, os modelos computacionais vêm se destacando, já que eles permitem prever a permeabilidade das moléculas de maneira mais rápida e com um custo mais baixo. Esses modelos utilizam diferentes estratégias, desde análises estatísticas até técnicas de inteligência artificial, para estabelecer relações entre as características químicas de um composto e sua atividade no sistema nervoso central (Bentes, 2016).

Uma das ferramentas que veem sendo mais exploradas nesse campo são os estudos de QSAR/QSPR, que procuram correlacionar a estrutura de uma molécula com propriedades específicas, como a toxicidade, a solubilidade ou a capacidade de ultrapassar membranas. Desde a década de 1960, esses métodos vêm sendo constantemente aprimorados, incorporando análises tridimensionais e descritores mais sofisticados, o que tornou as previsões progressivamente mais confiáveis (Bentes, 2016).

Muitos fatores estruturais acabam influenciando diretamente na capacidade de uma substância atravessar a barreira hematoencefálica. Moléculas que são muito polares e que estabelecem numerosas ligações de hidrogênio, tendem a apresentar menor permeabilidade, enquanto compostos mais lipofílicos geralmente costumam atravessar a barreira com uma maior facilidade devido à sua afinidade por ambientes ricos em lipídios. Em relação ao tamanho molecular, há situações em que moléculas maiores conseguem ultrapassar a BHE em razão de efeitos hidrofóbicos, mesmo que essa observação contrarie os modelos clássicos de difusão. A carga elétrica também é um parâmetro que exerce papel importante: substâncias carregadas positivamente em pH fisiológico são os que apresentam maior chance de penetração, ao passo que as moléculas com carga negativa encontram maior dificuldade nesse processo. Por fim, aspectos como a forma e a flexibilidade de uma molécula também parecem interferir, havendo indicações de que estruturas mais esféricas e flexíveis sejam favorecidas, embora existam resultados contraditórios que mostram a necessidade de mais estudos para esclarecer esse ponto (Bentes, 2016).

Mesmo com limitações, as abordagens por computador representam atualmente uma das principais ferramentas para o desenvolvimento de fármacos direcionados ao sistema nervoso central, oferecendo suporte essencial para superar as barreiras naturais impostas pela BHE (Bentes, 2016).

Técnicas de direcionamento das nanopartículas poliméricas

As nanopartículas poliméricas são estruturas sólidas em miniatura utilizadas como sistemas de liberação controlada de medicamentos. Elas funcionam como nanocarreadores capazes de: Aumentar o tempo de meia-vida do fármaco no organismo; controlar a liberação do princípio ativo ao longo do tempo; direcionar os medicamentos de forma precisa a locais específicos, inclusive atravessando barreiras biológicas como a barreira hematoencefálica;

melhorar a biodisponibilidade ao facilitar a absorção, por exemplo, no trato gastrointestinal em administração oral (Yang et al., 2021).

Essas nanopartículas podem ter diferentes formas, como nanocápsulas ou nanoesferas, e são compostas por polímeros biodegradáveis, cuja degradação é mediada por enzimas como esterases. O processo de atravessar a barreira hematoencefálica pode ocorrer via transcitose ou endocitose mediada por receptores, e pode ser aprimorado com o uso de ligantes direcionadores ou peptídeos penetrantes de células (CPP) acoplados à superfície das partículas. Normalmente, essas nanopartículas são produzidas a partir de polímeros biodegradáveis, como PLA ou PLGA, que se degradam por ação de enzimas, permitindo a liberação gradual e segura do fármaco (Alavi; Karimi; Moghimi, 2021).

O uso de nanopartículas PLGA para síndrome de Krabbe

O único tratamento disponível no momento para síndrome de Krabbe é o transplante de medula óssea, eficaz apenas se realizado no período neonatal e com riscos associados (Suzuki; Suzuki, 1971).

Recentemente, terapias genéticas intracerebrais mostraram bons resultados em modelos animais, mas ainda necessitam de tempo para serem eficazes. Assim, uma terapia imediata pós-nascimento é essencial. A terapia de reposição enzimática (ERT) poderia até ser uma solução, mas a barreira hematoencefálica impede a entrada da GALC no sistema nervoso central. Novas pesquisas focam em nanosistemas que podem melhorar a eficácia da ERT, utilizando nanomateriais biocompatíveis como micelas, lipossomas e nanopartículas (NPs) para que a atividade enzimática seja protegida e para que a liberação seja controlada. Um dos materiais promissores é o poli-(lactídeo-co-glicolídeo) (PLGA), usado para encapsular enzimas. Uma nova estratégia de encapsulamento de enzimas em NPs de PLGA mostrou eficiência e retenção de atividade enzimática, validada em estudos in vitro (Del Grosso et al., 2023).

O uso de nanopartículas de PLGA representa um avanço promissor no desenvolvimento de sistemas de entrega de fármacos direcionados ao sistema nervoso central para o tratamento da Doença de Krabbe (CUNHA et al., 2021).

A engenharia de tecidos e a nanomedicina utilizam o copolímero biocompatível e biodegradável ácido poli-lático-co-glicólico (PLGA) para encapsular agregados da enzima funcional GALC (DEL GROSSO et al., 2019).

A matriz polimérica do PLGA atua como uma barreira protetora contra a degradação precoce e a depuração plasmática da proteína transportada, garantindo uma liberação controlada e sustentada do agente terapêutico por meio de processos combinados de difusão e erosão química por hidrólise (MAHGOUB et al., 2023).

Além disso, a segurança biológica do PLGA é validada pela sua aprovação por órgãos regulatórios globais para uso humano em formulações injetáveis parenterais (VALENTE et al., 2022).

O direcionamento específico ao cérebro é otimizado através da modificação da superfície das nanopartículas de PLGA com a conjugação de peptídeos ligantes direcionadores, tais como o Ang2, g7 ou Tf2 (DEL GROSSO et al., 2019).

Esses ligantes interagem diretamente com receptores expressos nas células endoteliais da BHE, promovendo a transposição dessas estruturas protetoras via transcitose mediada por receptores (HERSH et al., 2022).

Estudos pré-clínicos in vivo utilizando modelos animais demonstraram que a administração de nanopartículas funcionais de PLGA foi capaz de restabelecer os níveis de atividade enzimática no tecido cerebral a patamares equivalentes aos de indivíduos saudáveis, consolidando essa plataforma nanométrica como uma via estratégica viável para o tratamento de distúrbios de armazenamento lisossomal com grave comprometimento neurológico (DEL GROSSO et al., 2019).

Conclusão do estudo

Este estudo fez a investigação da eficácia de nanopartículas biodegradáveis que foram carregadas com a enzima GALC, direcionadas ao sistema nervoso central, como potenciais agentes para terapia de reposição enzimática na doença de Krabbe. Os pesquisadores testaram três peptídeos (Ang2, g7 e Tf2) como agentes de direcionamento ao SNC. As NPs foram capazes de encapsular a enzima GALC e liberar sua atividade enzimática dentro das células, acumulando-se principalmente em lisossomos, onde a GALC exerce sua função. Nos testes in vitro, as NPs mostraram-se mais eficazes na entrega da enzima quando comparadas à GALC não encapsulada, mantendo atividade enzimática por até 96 horas. Em testes in vivo com camundongos, a administração intraperitoneal de NPs direcionadas resultou em níveis de atividade GALC no cérebro equivalentes aos de camundongos heterozigotos saudáveis, sugerindo que os peptídeos de direcionamento ajudaram as NPs a superar a barreira

hematoencefálica. Os resultados também indicaram que as NPs não se acumularam significativamente na medula espinhal e no nervo ciático, sugerindo que diferentes estratégias de direcionamento podem ser necessárias para esses tecidos específicos. A pesquisa destacou a reprodutibilidade dos resultados entre diferentes lotes de NPs e a ausência de diferenças significativas entre sexos (Del Grosso et al., 2023).

Por fim, testes em células humanas derivadas de pacientes com DK confirmaram a eficácia das NPs em aumentar a atividade enzimática de GALC, mostrando seu potencial para ERT em ambientes fisiológicos humanos. A pesquisa propõe que as NPs possam ser usadas como uma "terapia tampão" para prevenir danos neurais em recém-nascidos até que terapias de longo prazo, como a terapia genética, possam ser implementadas (Del Grosso et al., 2023).

PBKR03 – Passage Bio

A Passage Bio é uma empresa norte-americana de biotecnologia fundada em 2019 por uma equipe de especialistas em genética e neurociência, fundada e dirigida pelo renomado Dr. James M. Wilson, professor da Universidade da Pensilvânia e referência mundial em terapia gênica. A empresa surgiu com o propósito de desenvolver terapias genéticas inovadoras para doenças raras e monogênicas do sistema nervoso central (SNC), utilizando vetores virais adeno-associados (AAVs) como plataforma de entrega. (Passage Bio, 2020).

No cenário contemporâneo das terapias avançadas para a Doença de Krabbe (Leucodistrofia de Células Globoides), o candidato biotecnológico PBKR03, avaliado no ensaio clínico internacional conhecido como estudo GALax-C, desponta como uma das principais estratégias de modificação da história natural da patologia. Desenvolvido inicialmente pela biofarmacêutica Passage Bio, o constructo obteve designações regulatórias de extrema relevância junto à Food and Drug Administration (FDA), incluindo os status de Medicamento Órfão (Orphan Drug Designation) e Fast Track, fatores que aceleraram a transição dos testes laboratoriais para a etapa clínica em humanos (PASSAGE BIO, 2020).

O mecanismo molecular do PBKR03 baseia-se na engenharia genética de um vírus adenoassociado recombinante do sorotipo 68 (AAVhu68), selecionado por seu elevado tropismo e eficiência de transdução em células do sistema nervoso central e periférico. O vetor atua como um veículo de entrega para um cassete de expressão contendo uma cópia funcional e saudável do gene GALC humano, cujo objetivo primordial é restaurar a atividade

catalítica da enzima galactosilceramidase em oligodendrócitos e células de Schwann (SMART PATIENTS, 2021).

A superação dos desafios impostos pela barreira hematoencefálica constitui um dos diferenciais metodológicos do estudo, viabilizada pela administração do vetor por meio de uma infusão única na cisterna magna (intra-cisterna magna - ICM). Essa abordagem cirúrgica permite que o biofármaco se disperse homogeneamente através do fluxo do líquido cefalorraquidiano, promovendo a expressão sustentada da enzima GALC e, consequentemente, a degradação e o clareamento dos níveis de psicosina, o metabólito citotóxico responsável pela desmielinização progressiva característica da variante infantil precoce da doença (PASSAGE BIO, 2021).

O panorama internacional de desenvolvimento do PBKR03 sofreu uma importante reestruturação estratégica corporativa e regulatória com a transferência de seus direitos globais exclusivos de desenvolvimento clínico e comercialização. A Passage Bio transferiu integralmente o controle do ativo para a empresa norte-americana GEMMABio e sua afiliada Rare Therapeutics, organizações focadas em estabelecer redes globais de cooperação tecnológica e co-manufatura internacional, visando a ampliação do acesso a terapias gênicas para doenças ultra-raras em países em desenvolvimento (GLOBAL GENES, 2024).

ENTRE A RARIDADE E A ESPERANÇA: inclusão do Brasil no Recomeço da Terapia Gênica para a Doença de Krabbe.

Em novembro de 2022, a Passage Bio anunciou oficialmente o encerramento do desenvolvimento clínico da terapia genética PBKR03. A decisão foi motivada por uma reestruturação estratégica da empresa, que optou por concentrar seus recursos em outras frentes terapêuticas. O encerramento do programa representou um revés para a comunidade científica e para famílias afetadas pela doença, que viam na PBKR03 uma alternativa promissora para interromper a progressão da leucodistrofia. (Krabbeconnect, 2022).

No entanto, em 1º de agosto de 2024, a Passage Bio anunciou a transferência dos direitos globais de desenvolvimento e comercialização da PBKR03 para a empresa Gemma Biotherapeutics (GemmaBio), cofundada pelo Dr. James M. Wilson, o mesmo pesquisador que liderou os estudos iniciais da terapia. (Passage Bio, 2024).

A Gemma Biotherapeutics (GemmaBio) é uma empresa norte-americana de biotecnologia fundada em 2024, com sede na Filadélfia, Pensilvânia. A missão da GemmaBio

é desenvolver terapias gênicas de dose única para doenças raras, especialmente aquelas de origem lisossômica e neurológica, com foco em acessibilidade global e produção escalável. A empresa surgiu após a aquisição dos direitos de três programas clínicos da Passage Bio: PBKR03 (Doença de Krabbe), PBGM01 (gangliosidose GM1) e PBML04 (leucodistrofia metacromática), todos baseados em vetores virais AAV desenvolvidos em colaboração com o GTP. (PR Newswire, 2024).

Gemma Bio e Fiocruz (Fundação Oswaldo Cruz – Brasil)

Em 8 de outubro de 2024, a GemmaBio firmou um acordo internacional de co-desenvolvimento com a Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), principal instituição pública de pesquisa biomédica do Brasil, vinculada ao Ministério da Saúde. O escopo inicial da parceria prevê o desenvolvimento conjunto de terapias gênicas para seis doenças raras lisossômicas, englobando a Doença de Gaucher, Doença de Pompe, Doença de Fabry, Mucopolissacaridose tipo I (Doença de Hurler), Doença de Niemann-Pick tipo A ou B, e com forte foco inicial na plataforma PBKR03, voltada para o tratamento da Doença de Krabbe. Embora a terapia gênica PBML04 para leucodistrofia metacromática integre o portfólio clínico global da empresa GEMMABio, a priorização nacional da Fiocruz concentrou esforços imediatos no desenvolvimento tecnológico direcionado a Krabbe e ao braço clínico da Atrofia Muscular Espinhal (FIOCRUZ, 2024).

A consolidação prática desse acordo avançou significativamente com o anúncio do investimento federal de R$ 122 milhões pelo Ministério da Saúde na plataforma de Bio-Manguinhos dedicada à fabricação de plasmídeos e vetores virais. Esse aporte financeiro e tecnológico foi estruturado para impulsionar tanto o início dos ensaios clínicos da terapia gênica inovadora GB221 para a Atrofia Muscular Espinhal (AME) Tipo 1 quanto para pavimentar o pipeline regulatório e produtivo da Doença de Krabbe e de outras cinco condições raras. Dessa forma, os insumos e a expertise gerados no braço clínico da AME são compartilhados diretamente para acelerar e viabilizar a produção nacional da terapia para a Doença de Krabbe em território brasileiro (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2026; PORTAL CONTEXTO, 2026).

O objetivo final da iniciativa é adaptar essas terapias gênicas disruptivas ao contexto do Sistema Único de Saúde (SUS), viabilizando sua produção nacional, transferência de tecnologia total e posterior distribuição a baixo custo para a população. Ao internalizar a

fabricação de terapias avançadas, o ecossistema de saúde pública brasileiro mitiga os impactos financeiros decorrentes da judicialização de medicamentos de altíssimo custo. Esse esforço conjunto representa um marco na internacionalização da biotecnologia avançada, reduzindo a dependência externa de insumos e posicionando o Brasil como protagonista na pesquisa e aplicação de terapias gênicas para doenças raras na América Latina (FIOCRUZ, 2024; FUTURO DA SAÚDE, 2026).

ACONSELHAMENTO GENÉTICO e TRATAMENTOS PALIATIVOS:

Quando falamos a respeito de identificar uma patologia genética, como a síndrome de Krabbe, que é uma doença rara, exige uma espécie de abordagem clínica e ética que consiga envolver tanto o aconselhamento genético quanto o tratamento paliativo. O aconselhamento genético é importante, pois, orienta pacientes e familiares sobre o risco de recorrência da doença, por conta de ser uma condição hereditária com padrão de herança autossômica recessiva. Isso significa que ambos os pais devem ser portadores do gene mutado para que a doença acabe se manifestando nos filhos, conferindo a cada gestação uma probabilidade de 25% de afetar a criança (Hunters Hope Foundation, 2025).

Além disso, o aconselhamento genético permite que a família possa discutir as possibilidades para se ter um filho, como o diagnóstico genético pré-implantacional (DGPI), que é um procedimento realizado durante os tratamentos de reprodução assistida (ex: na fertilização in vitro - FIV), com o objetivo principal de detectar possíveis alterações genéticas nos embriões antes de serem implantados no útero materno. Isso ocorre por meio de uma biópsia embrionária, os embriões serão analisados geneticamente com o intuito de verificar a presença de mutações associadas a doenças hereditárias, como a síndrome de Krabbe. Essa técnica é indicada para casais com histórico familiar de doenças genéticas, o que permite a seleção de embriões saudáveis e reduz o risco de transmissão da condição aos seus descendentes (Nilo Frantz, 2023).

Tal processo é conduzido por uma equipe multidisciplinar, o que também permite identificar portadores assintomáticos e oferecer estratégias mais seguras de planejamento familiar, tendo e vista que isso contribui para a prevenção de novos casos e para decisões informadas (Ministério da Saúde, 2023).

Sobre os tratamentos, a síndrome de Krabbe atualmente não possui cura definitiva, sendo manejada principalmente pelos cuidados paliativos. As intervenções incluem

principalmente o controle de sintomas como dor, espasticidade e convulsões, além do suporte nutricional, fisioterapia, fonoaudiologia e cuidados respiratórios. O transplante de células-tronco hematopoiéticas pode ser considerado pelos médicos em estágios iniciais, embora seus resultados dependam muito da fase clínica da doença e cada paciente. Recentemente, pesquisas têm explorado mais a fundo terapias gênicas como o PBKR03, um vetor viral que entrega uma cópia funcional do gene GALC ao sistema nervoso central. Essa abordagem, ainda está em fase experimental, as já representa uma perspectiva promissora para o futuro do tratamento da doença (Einstein, 2025; ICH GCP, 2023).

METODOLOGIA

Este trabalho se caracteriza como um estudo exploratório, fundamentado em uma revisão bibliográfica. Metodologia escolhida devido a necessidade de reunir e analisar informações já publicadas sobre a Doença de Krabbe, suas características clínicas, genéticas e terapêuticas, bem como os avanços mais recentes relacionados à incorporação de tecnologias como a terapia gênica no contexto brasileiro. A pesquisa se desenvolveu por meio da análise de publicações científicas disponíveis, sendo eles artigos científicos, manuais médicos, diretrizes clínicas, documentos institucionais e em bases de dados eletrônicas relevantes, como PubMed, Web of Science, Scielo, Google Scholar, Manual MSD e Rare Diseases Database (NORD). Também foram utilizados comunicados oficiais de instituições como a Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) e a empresa GEMMABio, além de reportagens jornalísticas que abordam o tema das doenças genéticas raras e seus impactos sociais. Utilizamos os termos de busca Krabbe disease, GALC gene, gene therapy, nanoparticles, AAV vectors, new treatments, hematopoietic stem cell transplantation e diagnosis of Krabbe (em ambos idiomas, português e inglês, para que abrangesse um maior número de resultados). Foram incluídos artigos originais, revisões, ensaios clínicos, estudos com modelos animais e diretrizes científicas, principalmente as publicadas nos últimos quinze anos, dando ênfase nas publicações mais recentes (de 2015 a 2026), que abordassem aspectos relacionados ao diagnóstico, prognóstico, terapias já existentes e alternativas terapêuticas em fase de pesquisa para a Doença de Krabbe. Foi considerado para a escolha dos estudos os que abordassem o papel da enzima galactocerebrosidase, o diagnóstico clínico e molecular da doença, a triagem neonatal e o aconselhamento genético, os tratamentos atualmente disponíveis como o transplante de

células tronco hematopoiéticas, além de abordagens terapêuticas emergentes como as terapias gênicas com vetores 8 virais (AAV e LV) e o uso de nanopartículas. A análise dos dados nessa pesquisa foi realizada por meio de uma leitura crítica e síntese narrativa dos conteúdos encontrados, organizando os resultados de forma que pudéssemos alcançar os objetivos específicos do trabalho. Os achados foram interpretados baseados nos conhecimentos científicos atuais, com o intuito de compor um panorama mais acessível e informativo para profissionais da saúde e famílias afetadas pela Doença de Krabbe.

RESULTADO E DISCUSSÃO

Tabela 1 – Principais achados terapêuticos na síndrome de Krabbe:

Terapia/Intervenção	Descrição	Evidência/Observações
Transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH)	Utilizado principalmente em casos de diagnóstico precoce. Pode retardar a progressão da doença.	Mais eficaz na forma de início precoce, antes do aparecimento dos sintomas.
Terapia de reposição enzimática (TRE)	Ainda em fase experimental. Visa fornecer a enzima galactocerebrosidase.	Desafios incluem atravessar a barreira hematoencefálica.
Terapia gênica	Investigada como forma de corrigir o gene defeituoso.	Estudos em modelos animais mostram resultados promissores.
Terapia AAVH08	Vetor viral adeno-associado para entrega do gene funcional GALC.	Estudos pré-clínicos indicam melhora na função neurológica.
Terapia KBR03	Variante de terapia gênica com foco em modulação imune e neuroproteção.	Em fase experimental com resultados promissores em modelos animais.
Nanopartículas terapêuticas	Veículos para entrega de enzimas, genes ou fármacos ao SNC.	Potencial para atravessar a barreira hematoencefálica e reduzir efeitos sistêmicos.
Cuidados paliativos	Controle de sintomas: dor, espasticidade, convulsões e nutrição.	Essencial para qualidade de vida em casos avançados.
Fisioterapia e terapia ocupacional	Manutenção da mobilidade e função motora.	Ajuda a retardar a perda funcional e melhora o conforto.
Acompanhamento multidisciplinar	Envolve neurologistas, geneticistas, fisioterapeutas, entre outros.	Fundamental para abordagem integral do paciente.

Fonte: *Elaborado pela autora com base em dados de Manual MSD (2025), Einstein Journal (2025), Orphanet (2025) e revisão sobre nanomedicina em doenças lisossômicas.*

Tabela 2 – Achados diagnósticos relevantes na síndrome de Krabbe:

Método/Exame	Descrição	Evidência/Observações
Teste do pezinho ampliado	Triagem neonatal que pode detectar a deficiência da enzima galactocerebrosidase (GALC)**.**	Permite diagnóstico precoce e início imediato de terapias como TCTH, antes dos sintomas.
Dosagem da enzima GALC	Exame laboratorial que mede a atividade da enzima galactocerebrosidase.	Confirma o diagnóstico e orienta a conduta terapêutica; essencial para casos suspeitos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Doença de Krabbe, apesar de estar classificada como doença rara, mostrou-se ao longo deste trabalho ser uma condição extremamente complexa e difícil, que exige não apenas um conhecimento técnico, mas também sensibilidade dos profissionais para compreender o impacto que ela tem na vida das famílias. Ao reunir as informações presentes nessa revisão da literatura, ficou claro que ainda existe um enorme caminho a ser percorrido até que possamos considerar a doença plenamente compreendida ou tratável de maneira definitiva. No entanto, também fica evidente que os avanços recentes trazem uma perspectiva diferente daquela que predominava há poucos anos.

Durante a pesquisa, ficou claro que o diagnóstico precoce continua sendo o fator decisivo para qualquer possibilidade de intervenção. A discussão sobre a ampliação da triagem neonatal no Brasil aparece como uma necessidade urgente, especialmente quando observamos países que já avançaram nesse sentido e conseguiram identificar casos antes do aparecimento dos sintomas, aumentando as chances de resposta a tratamentos como o transplante de células-tronco hematopoiéticas. A inclusão de testes genéticos complementares também surge como um recurso que poderia evitar a chamada “odisseia diagnóstica” vivida por tantas famílias. Ao analisar os estudos que envolvem terapias gênicas (com os AAVs) e o uso de nanopartículas, percebe-se o quanto a ciência tem buscado soluções inovadoras para conseguir ultrapassar barreiras que antes pareciam intransponíveis, como a dificuldade de atravessar a barreira hematoencefálica ou a rápida degradação da enzima GALC.

A própria pesquisa com nanocarreadores, por exemplo, mostra resultados que, embora ainda iniciais, apontam para novas possibilidades de tratamento de suporte imediato, especialmente para recém nascidos que ainda aguardam as intervenções mais duradouras. Outro ponto que chama atenção é o cenário internacional da terapia gênica e como o Brasil, pela primeira vez, está se aproximando desse campo de forma concreta. A parceria entre a Fiocruz e a GemmaBio representa não apenas um avanço científico, mas também uma chance de que terapias de ponta sejam desenvolvidas e, futuramente, também produzidas dentro do nosso próprio país. Isso pode significar um acesso mais equitativo e realista a tratamentos que hoje estão restritos a poucos centros ao redor do mundo. Ver o Brasil caminhar nessa direção mostra que a esperança pode, de fato, deixar de ser apenas uma expectativa distante e se tornar mais real. Mesmo com tantos avanços, também ficou evidente que algumas limitações permanecem. Todas as terapias estudadas ainda apresentam desafios importantes, seja na eficácia ou no tempo de resposta, na segurança ou na capacidade de atingir simultaneamente o SNC e o SNP. Isso reforça que a trajetória da ciência não é linear, mas sim feita de avanços graduais, ajustes, retrocessos e novos recomeços.

Ao final deste artigo, com essa pesquisa, fica a percepção de que estudar a Doença de Krabbe é, de certa forma, transitar entre a delicadeza e a urgência. Delicadeza por envolver famílias que enfrentam essa devastadora condição; urgência pela necessidade real de se desenvolver alternativas que ofereçam mais tempo, qualidade de vida e dignidade aos pacientes. Como estudantes que vivenciaram na pele esse diagnóstico, é impossível ignorar o impacto humano que acompanha cada dado científico e cada estudo analisado. Portanto, este trabalho reafirma que, embora ainda não haja cura definitiva, estamos vivendo um momento de virada, onde a união entre a tecnologia, pesquisa e políticas públicas pode finalmente começar a transformar o cenário das doenças raras no Brasil. Entre a raridade e a esperança, o que permanece é a certeza de que investir em ciência e acolhimento não apenas salva vidas, mas também dá sentido ao caminho que escolhi seguir dentro da Biomedicina.



Em memória de Valentina Guidi Gonçalves.

REFERÊNCIAS

ALAVI, M.; KARIMI, N.; MOGHIMI, H. Biodegradable polymeric nanoparticle based drug delivery systems: an overview. Frontiers in Pharmacology, v. 12, 2021. DOI: 10.3389/fphar.2021.631527.

BELÉM, Mayra Gyovana Leite; FELIPIN, Kátia Paula. Eficácia da terapia gênica no tratamento de doenças neurodegenerativas por meio de modelos experimentais. Saber Científico, Porto Velho, v. 10, n. 1, p. 1–15, jan./out. 2021. Disponível em: https://periodicos.saolucas.edu.br/index.php/resc/article/view/1569/1355. Acesso em: 20 jul. 2026.

BENTES, Henrique Miguel Marques. Desenho de fármacos assistido por computador: aplicação à permeação através da barreira hematoencefálica. 2016. Monografia (Mestrado Integrado em Ciências Farmacêuticas – Estágio Curricular) – Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, 2016.

DEL GROSSO, Ambra; GALLIANI, Marianna; ANGELLA, Lucia; SANTI, Melissa; CECCHINI, Marco et al. Brain-targeted enzyme-loaded nanoparticles: a breach through the blood–brain barrier for enzyme replacement therapy in Krabbe disease. Science Advances, [S. l.], v. 5, n. 11, 20 nov. 2019. Disponível em: https://www.science.org/doi/full/10.1126/sciadv.aax7462. Acesso em: 25 jul. 2026.

EINSTEIN. Doença de Krabbe: Sintomas, Causas e Tratamentos. Disponível em: https://www.einstein.br/n/glossario-de-saude/doenca-de-krabbe. Acesso em: 28 out. 2025.

EMEDICINE. Krabbe Disease: background, pathophysiology, epidemiology. [S. l.]: Medscape, [s.d.]. Disponível em: https://emedicine.medscape.com/article/951722-overview. Acesso em: 27 jul. 2026.

GENÉTICA NA PRÁTICA. Doença de Krabbe. Disponível em: https://www.geneticanapratica.ufscar.br/temas/doenca-de-krabbe. Acesso em: 02 ago. 2026.

KRABBE, K. H. A familial infantile form of diffuse brain sclerosis and its anatomo pathological findings. Brain, v. 39, n. 1, p. 74–114, 1916.

MACHADO, M. L. et al. Doença de Krabbe: condutas multiprofissionais a crianças com deficiência da galactocerebrosidase beta-galactosidase autossômica recessiva. Contribuciones a Las Ciencias Sociales, São José dos Pinhais, v. 18, n. 9, p. 1-14, 2025.

MARTINO, Gabriel. Exercício físico bloqueia entrada de substâncias nocivas no cérebro, aponta estudo do ICB-USP. [S. l.], [s.d.]. Disponível em: https://ww3.icb.usp.br/exercicio-fisico-bloqueia-entrada-de-substanciasnocivas no-cerebro-aponta-estudo-do-icbusp/. Acesso em: 05 ago. 2026.

METABOLIC SUPPORT UK. Krabbe disease. [S. l.]: Metabolic Support UK, [s.d.]. Disponível em: https://metabolicsupportuk.org/condition/krabbe-disease/. Acesso

em: 05 ago. 2026.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (Brasil). Aconselhamento genético: diretrizes para profissionais de saúde. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/aconselhamento-genetico. Acesso em: 07 ago. 2026.

CUNHA, A. et al. Mechanisms in Crossing the Blood-brain Barrier Using PLGA Nanoparticles. ResearchGate, 2021. Disponível em: <https://www.researchgate.net/...>. Acesso em: 23 ago. 2026.

DEL GROSSO, A. et al. Brain-targeted enzyme-loaded nanoparticles: A breach through the blood-brain barrier for enzyme replacement therapy in Krabbe disease. Science Advances, v. 5, n. 11, p. eaax7462, 2019. Disponível em: <https://www.science.org/...>. Acesso em: 23 ago. 2026.

HERSH, J. et al. Functionalization and targeting strategies in PLGA drug delivery systems. Journal of Neuro-Nanotechnology, 2022 apud CUNHA, A. et al., 2021.MAHGOUB, A. PLGA – A versatile copolymer for design and development of nanoparticles for drug delivery. Journal of Analytical & Pharmaceutical Research, v. 12, n. 2, p. 54-59, 2023.
Disponível em: <https://medcraveonline.com/...>. Acesso em: 23 ago. 2026.

VALENTE, M. et al. PLGA-Based Nanomedicine: History of Advancement and Development. Pharmaceutics, v. 14, n. 12, p. 2728, 2022. Disponível em: <https://www.mdpi.com/...>. Acesso em: 23 ago. 2026.

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (Brasil). Anvisa autoriza pesquisa clínica da Fiocruz com terapia gênica para tratamento de doença rara. Brasília, DF: Anvisa, 24 nov. 2025. Disponível em: https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/noticias-anvisa/2025/anvisa-autoriza-pesquisa-clinica-da-fiocruz-com-terapia-genica-para-tratamento-de-doenca-rara. Acesso em: 23 ago. 2026.
FIOCRUZ. Fundação Oswaldo Cruz. Fiocruz inicia estudos com terapia gênica para Atrofia Muscular. Rio de Janeiro: Fiocruz, 26 fev. 2026. Disponível em: https://medicinasa.com.br/fiocruz-terapia-genica-ame/. Acesso em: 23 ago. 2026.

CAPÍTULO 7

RELATO DE CASO: TERAPIA NUTRICIONAL NA SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS ASSOCIADA À SÍNDROME DE WEST

CASE REPORT: NUTRITIONAL THERAPY IN COFFIN-SIRIS SYNDROME ASSOCIATED WITH WEST SYNDROME

Luciana Pereira Rocha da Silva
Profa. Dra. Karelline Izaltemberg V. Rosenstock

RESUMO

A Síndrome de Coffin-Siris (SCS) é uma desordem genética rara e multissistêmica, com manifestações heterogêneas que incluem atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual, características autistas e dificuldades motoras. O objetivo deste estudo é descrever a relevância da terapia nutricional clínica precoce e contínua como pilar fundamental para mitigar os impactos das manifestações clínicas da síndrome em um paciente pediátrico diagnosticado com SCS concomitante à Síndrome de West. Trata-se de um estudo de caso clínico, de abordagem qualitativa, com monitoramento antropométrico contínuo e rigoroso. O manejo nutricional baseou-se na transição gradual da alimentação enteral para a via oral, na utilização de fórmula espessada para controle do refluxo gastroesofágico e na introdução de fórmula hipercalórica para promoção do catch-up growth. A aceitação eletiva restrita ao leite materno e à fórmula antirregurgitação evidenciou a inter-relação entre a reologia alimentar e o conforto autorregulado do lactente com SCS. Conclui-se que o manejo nutricional nesses pacientes deve priorizar a redução rigorosa do refluxo gastroesofágico e a segurança na deglutição antes da introdução abrupta de hipercalorias, garantindo o equilíbrio entre tolerabilidade, conforto álgico e apoio nutricional.

Palavras-chave: Síndrome de Coffin-Siris. Terapia nutricional. Síndrome de West. Refluxo gastroesofágico. Relato de caso.

ABSTRACT

Coffin-Siris Syndrome (CSS) is a rare and multisystemic genetic disorder with heterogeneous manifestations including neuropsychomotor developmental delay, intellectual disability, autistic features, and motor difficulties. This study aims to describe the relevance of early and continuous clinical nutritional therapy as a fundamental pillar to mitigate the impacts of the syndrome's clinical manifestations in a pediatric patient diagnosed with CSS concomitant with West Syndrome. This is a clinical case study with a qualitative approach, based on continuous and rigorous anthropometric monitoring. Nutritional management was based on the gradual transition from enteral feeding to oral route, the use of thickened formula for gastroesophageal reflux control, and the introduction of hypercaloric formula to promote catch-up growth. The elective acceptance restricted to breast milk and anti-regurgitation formula evidenced the interrelation between food rheology and the self-regulated comfort of the infant with CSS. It is concluded that nutritional management in these patients should prioritize the rigorous reduction of gastroesophageal reflux and swallowing safety before the abrupt introduction of hypercalories, ensuring the balance between tolerability, pain comfort, and nutritional support.

Keywords: Coffin-Siris Syndrome. Nutritional therapy. West Syndrome. Gastroesophageal reflux. Case report.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Coffin-Siris (SCS) configura-se como uma desordem genética de caráter raro e multissistêmico, apresentando manifestações heterogêneas que variam consideravelmente entre os indivíduos afetados. Ela causa atraso significativo no desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual de grau variável, características autistas, atraso ou quase ausência de fala, além de dificuldades motoras nas atividades de vida diária. Na maioria dos casos, a herança ocorre de forma autossômica dominante por mutações de novo, estando comumente associada a variantes patogênicas no gene ARID1B (Domínio de Interação Rico em AT 1B) e em outros genes correlacionados, como ARID1A, SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1 e ARID2 (Santen et al., 2012; Schrier Vergano et al., 2021).

Muitos desses pacientes enfrentam desafios clínicos e gastrointestinais severos, necessitando de cuidados contínuos ao longo da vida. Entre as complicações mais documentadas destacam-se a hipotonia global, a disfagia neurogênica, as malformações anatômicas da cavidade oral e o refluxo gastroesofágico severo e refratário, que impactam diretamente a segurança e a eficácia da alimentação (Kosho et al., 2014; Gritti et al., 2022). Nesse contexto, a terapia nutricional clínica precoce e contínua constitui um dos pilares fundamentais para mitigar os impactos das manifestações clínicas da síndrome, especialmente em quadros de fenda palatina, restrição crônica de crescimento e dificuldades severas de sucção e deglutição.

O objetivo do presente estudo é descrever a relevância da terapia nutricional clínica precoce e contínua como um dos pilares fundamentais para mitigar os impactos das manifestações clínicas da síndrome, tais como distúrbios neurológicos graves, fenda palatina, restrição crônica de crescimento e dificuldades severas de sucção e deglutição, em um paciente pediátrico diagnosticado com Síndrome de Coffin-Siris concomitante à Síndrome de West.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa descritiva do tipo estudo de caso clínico, com abordagem qualitativa. O manejo clínico nutricional baseou-se em três pilares fundamentais, com destaque para o monitoramento antropométrico contínuo e rigoroso. O acompanhamento considerou a velocidade de crescimento individual de forma longitudinal, uma vez que curvas globais populacionais subestimam o real potencial desses indivíduos, sendo recomendado o uso de curvas específicas para síndromes genéticas quando disponíveis (Tanaka et al., 2020).

Para garantir a equivalência científica e eliminar distorções causadas pelas diferentes colheres-medida de cada fabricante, todos os valores apresentados na análise dietética foram rigorosamente padronizados com base na porção de 100 mL de solução pronta para o consumo, conforme diluição padrão recomendada.

3 APRESENTAÇÃO DO CASO E INTERVENÇÃO CLÍNICA

O paciente iniciou o atendimento em ambiente residencial com 2 meses de vida, com diagnóstico a definir, nascido prematuro com 31 semanas de gestação e manifestando severa dificuldade de sucção. Ao histórico clínico e exame físico inicial, observou-se a presença de fenda palatina, oligodramnia, hipertelorismo mamário, ânus atípico e pescoço escavado. O suporte alimentar inicial consistia em um aporte enteral de 30 mL a cada 2 horas por via sonda nasogástrica, mantido ao longo de 24 horas.

Em janeiro, obteve-se o resultado do exame genético molecular (CGH Array 400K), que identificou a presença de variante patogênica do tipo perda do braço longo do cromossomo 6, além de variante de significado incerto no braço curto do cromossomo 4. A definição do diagnóstico genético auxiliou a equipe a buscar uma linha de definição assertiva para o padrão de atendimentos. A partir disso, instituiu-se um protocolo de transição da alimentação via enteral para o aumento gradativo via oral (VO). Ao atingir a meta de 80% do volume diário necessário por via oral, a equipe multidisciplinar decidiu, em consenso, realizar a retirada definitiva da sonda nasogástrica, optando por não retornar com o dispositivo.

Posteriormente, após 3 meses de evolução em via oral, iniciou-se a transição da fórmula infantil de seguimento modificada (espessada) para uma fórmula de seguimento hipercalórica, mantida como suplementação. Concomitantemente, a avaliação da fonoaudiologia direcionou a evolução da via oral com consistência pastosa. Contudo, o paciente não obteve grande desempenho para volume, registrando um ganho médio de apenas 20 gramas de alimentos diários, sem sucesso para a introdução alimentar ampla. Chegou-se à conclusão de que a oferta pastosa seria utilizada exclusivamente para a remodelação da consistência e motricidade oral, mantendo-se o volume hídrico e calórico diário assegurado primordialmente pela fórmula hipercalórica, devido à incapacidade física de se atingir o volume total necessário apenas por alimentos.

4 ANÁLISE DE DENSIDADE NUTRICIONAL E FÓRMULAS MODIFICADAS

A prescrição dietética na primeira infância exige uma compreensão minuciosa das frações de macro e micronutrientes. Enquanto o leite materno se estabelece como o padrão-

ouro fisiológico de digestibilidade e proteção imunológica, o manejo de condições específicas demanda o uso de fórmulas modificadas. O leite materno constitui fluido de referência biológica com 70 kcal/100 mL. A fórmula espessada, como o NAN EspessAR, atua diretamente na redução mecânica dos episódios de regurgitação em lactentes com distúrbios de motilidade gastresofágica por meio da adição de amido purificado, apresentando 67 kcal/100 mL. A fórmula de transição, como NANLAC ou Supreme 3, é projetada para a primeira infância de 1 a 3 anos, com proteínas parcialmente hidrolisadas para otimização digestiva e aporte mineral expandido para sustentar o estirão de crescimento, também com 67 kcal/100 mL. A fórmula hipercalórica e hiperproteica, como o Infatrini, é indicada para cenários de alta complexidade clínica, como o acompanhamento de lactentes cardiopatas, nefropatas ou com quadros severos de restrição de crescimento (faltering growth), atuando na promoção do ganho ponderal acelerado (catch-up growth) sem sobrecarregar o volume gástrico total do paciente, restabelecendo as reservas corporais de forma segura e controlada, com 101 kcal/100 mL.

Tabela 1 – Tabela Integrada de Composição Nutricional (por 100 mL pronto)

Componente Nutricional	Leite Materno	Fórmula anti refluxo	Fórmula infantil	Infatrini
VALOR ENERGÉTICO	70 kcal	67 kcal	67 kcal	101 kcal
MACRONUTRIENTES				
Proteínas (g)	1,1 g	1,2 g	1,3 g	2,6 g
Carboidratos Totais (g)	7,0 g	7,2 g	8,1 g	10,3 g
– Lactose (g)	7,0 g	5,4 g	Predominante	5,6 g
– Amido Espessante (g)	0 g	1,9 g	0 g	0 g
– Maltodextrina (g)	0 g	0 g	0 g	4,7 g
Gorduras Totais (g)	4,2 g	3,7 g	3,2 g	5,4 g
– DHA / ARA (mg)	Presente	7,8 / 7,8 mg	Teor Reforçado	Presente
Fibras / Prebióticos (g)	HMOs Nat.	0,4 g (GOS/FOS)	Múltiplos HMOs	0,8 g (GOS/FOS)
MINERAIS				
Sódio (mg)	15 mg	19 mg	19 mg	37 mg
Potássio (mg)	55 mg	68 mg	75 mg	111 mg
Cloreto (mg)	43 mg	47 mg	47 mg	62 mg
Cálcio (mg)	30 mg	43 mg	80 mg	100 mg
Fósforo (mg)	14 mg	24 mg	45 mg	50 mg
Magnésio (mg)	3,5 mg	5,1 mg	6,0 mg	9,0 mg
Ferro (mg)	0,05 mg	0,73 mg	1,2 mg	1,4 mg
Zinco (mg)	0,17 mg	0,51 mg	0,7 mg	1,1 mg
VITAMINAS E COFATORES				
Vitamina A (mcg RE)	60 mcg RE	60 mcg RE	63 mcg RE	110 mcg RE

Vitamina D (mcg)	0,1 mcg	1,2 mcg	1,5 mcg	2,3 mcg
Vitamina E (mg α-TE)	0,23 mg	1,0 mg	1,1 mg	1,6 mg
Vitamina K (mcg)	0,21 mcg	5,1 mcg	5,5 mcg	7,0 mcg
Vitamina C (mg)	4,0 mg	11 mg	12 mg	17 mg
Vitamina B1 (mcg)	16 mcg	60 mcg	70 mcg	150 mcg
Vitamina B2 (mcg)	36 mcg	100 mcg	120 mcg	160 mcg
Niacina (mcg)	147 mcg	600 mcg	650 mcg	1100 mcg
Vitamina B6 (mcg)	11 mcg	45 mcg	50 mcg	110 mcg
Ácido Fólico (mcg)	5,2 mcg	12 mcg	13 mcg	27 mcg
Vitamina B12 (mcg)	0,05 mcg	0,2 mcg	0,25 mcg	0,4 mcg
Biotina (mcg)	0,6 mcg	2,2 mcg	2,5 mcg	4,0 mcg
Ácido Pantotênico (mcg)	220 mcg	450 mcg	500 mcg	600 mcg
Colina (mg)	13 mg	12 mg	14 mg	20 mg
Taurina (mg)	4 mg	5,1 mg	5,0 mg	7,0 mg
L-Carnitina (mg)	1 mg	1,1 mg	1,2 mg	2,0 mg

Fonte: Elaborado pelo autor (2026).

5 DISCUSSÃO DOS ACHADOS NUTRICIONAIS E RELEVÂNCIA METABÓLICA

A modulação de carboidratos e densidade energética constitui aspecto central na reabilitação nutricional. Fórmulas de rotina e o leite materno mantêm uma constância isocalórica padrão de 67 a 70 kcal/100 mL. Para atingir o limiar hipercalórico de 101 kcal/100 mL exigido na reabilitação nutricional, o Infatrini expande sua fração de carboidratos para 10,3 g/100 mL. Para evitar picos osmóticos e intolerâncias digestivas que ocorreriam com o excesso isolado de lactose, essa matriz energética é combinada estrategicamente com a maltodextrina (4,7 g/100 mL), garantindo absorção gradual e excelente tolerabilidade gastrointestinal.

A otimização da fração proteica para síntese tecidual também merece destaque. Enquanto as necessidades basais de crescimento são atendidas com concentrações entre 1,1 g e 1,3 g/100 mL pelas demais opções, a fórmula de intervenção intensiva dobra esse aporte para 2,6 g/100 mL. Esse incremento acentuado é indispensável para positivar o balanço nitrogenado do paciente de risco, promovendo ganho de massa magra de forma acelerada.

Quanto ao equilíbrio de micronutrientes e carga soluta renal, observa-se que minerais estruturais como o cálcio e o ferro sofrem um ajuste progressivo para acompanhar as fases de maturação esquelética e hematopoiética da criança, alcançando valores expressivamente maiores no NANLAC/Supreme 3 em relação ao NAN EspessAR. Adicionalmente, as concentrações de eletrólitos (sódio e potássio) no Infatrini são elevadas de forma proporcional ao aporte calórico, mantendo uma relação segura que respeita a capacidade de filtração renal no período de lactância.

6 DISCUSSÃO DO CASO CLÍNICO E CORRELAÇÃO COM A SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS

A aceitação alimentar eletiva da paciente, restrita exclusivamente ao leite materno e à fórmula antirregurgitação, revela uma importante correlação entre a reologia dos alimentos (viscosidade e textura) e o mecanismo de autorregulação e defesa do lactente frente ao desconforto digestivo. Essa seletividade severa ganha uma nova dimensão diagnóstica quando analisada sob a ótica da Síndrome de Coffin-Siris. Pacientes acometidos por essa condição genética apresentam um conjunto de fatores que afetam diretamente a dinâmica e a segurança da alimentação.

A hipotonia e a disfagia neurogênica constituem fatores centrais. A hipotonia global, característica marcante da SCS, compromete a musculatura orofaringofágica e esofágica, resultando em distúrbios de coordenação entre a sucção, deglutição e respiração (disfagia), além de lentificar o peristaltismo esofágico. Os dismorfismos anatômicos e as alterações de sensibilidade também merecem atenção: as alterações estruturais na cavidade oral e na face típicas da síndrome alteram a percepção sensorial (textura e sabor) e a mecânica da vedação labial e palatal. Somam-se a esses fatores a alta incidência de refluxo gastroesofágico (RGE), sendo o RGE severo e refratário uma das complicações gastrointestinais mais documentadas na SCS, decorrente tanto da hipotonia do esfíncter esofágico inferior quanto do atraso no esvaziamento gástrico natural desses pacientes.

Diante desse cenário sindrômico, a tolerância clínica exclusiva às duas matrizes líquidas específicas é amplamente justificada. Devido à disfagia e à hipotonia da SCS, o leite materno atua como o fluido de menor resistência. Sua viscosidade natural e o estímulo do aleitamento promovem uma coordenação neuromuscular mais segura, enquanto seu esvaziamento gástrico ultrarápido minimiza as chances de o conteúdo estomacal refluir e causar microaspiração pulmonar, um risco constante na SCS.

Quando o leite humano precisa ser complementado, fórmulas líquidas comuns ou hipercalóricas agravam o refluxo devido à maior carga de solutos que lentifica o estômago. A fórmula antirregurgitação, ao introduzir o amido pré-gelatinizado, estabiliza mecanicamente o bolo alimentar no fundo gástrico. Para uma criança com hipotonia esofágica, o leite engrossado no estômago reduz drasticamente a dor da queimação (pirose), eliminando o gatilho de recusa alimentar por associação ao sofrimento digestivo.

Em contrapartida, a rejeição crônica de fórmulas como o Infatrini fundamenta-se no fato de que, embora ele seja ideal para o ganho de peso (catch-up) que crianças com SCS tanto necessitam, devido à falha de crescimento crônica da síndrome, sua alta densidade

calórica e osmolaridade exigem um esforço digestivo e um tempo de esvaziamento gástrico que o trato gastrointestinal hipotônico do paciente com Coffin-Siris não consegue processar eficientemente, gerando distensão, náuseas e consequente recusa total como um mecanismo de defesa comportamental.

7 CONCLUSÃO E RECOMENDAÇÕES CLÍNICAS

A aceitação eletiva do paciente restrita ao leite materno e à fórmula antirregurgitação evidencia a inter-relação entre a reologia alimentar e o conforto autorregulado do lactente com Síndrome de Coffin-Siris. O manejo nutricional nesses pacientes deve priorizar a redução rigorosa do refluxo gastroesofágico e a segurança na deglutição antes de tentar introduzir hipercalorias de forma abrupta. A manutenção do aleitamento materno associada ao uso estratégico de fórmulas espessadas garante o equilíbrio ideal entre tolerabilidade, conforto álgico e apoio nutricional.

REFERÊNCIAS

GRITTI, V. C. et al. Coffin-Siris syndrome: a case report. **Research, Society and Development**, v. 11, n. 15, p. e467111537637, 2022. DOI: 10.33448/rsd-v11i15.37637.

KOSHO, T. et al. Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin-Siris syndrome. **American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**, v. 166, n. 3, p. 328-339, 2014.

SANTEN, G. W. et al. Mutations in ARID1B, a subunit of the SWI/SNF complex, cause Coffin-Siris syndrome. **The American Journal of Human Genetics**, v. 90, n. 3, p. 565-572, 2012.

SCHRIER VERGANO, S. A. et al. Coffin-Siris Syndrome. In: ADAM, M. P. et al. (ed.). **GeneReviews®**. Seattle: University of Washington, 1993-2021. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK131811/. Acesso em: 6 set. 2026.

TANAKA, T. et al. Clinical and molecular characterization of 19 patients with Coffin-Siris syndrome and specialized longitudinal growth curves. **European Journal of Medical Genetics**, v. 63, n. 9, p. 103982, 2020.

EIXO III — O CUIDADO DE QUEM CUIDA: IMPACTOS PSICOSSOCIAIS, MATERNAGEM E SAÚDE MENTAL

CAPÍTULO 8

MATERNAGEM EM DOENÇAS RARAS: DESAFIOS, REDES DE APOIO E A ATUAÇÃO ESTRATÉGICA MULTIPROFISSIONAL

MOTHERING IN RARE DISEASES: CHALLENGES, SUPPORT NETWORKS, AND MULTIPROFESSIONAL STRATEGIC ACTION

Fernanda Cristina Barbosa da Silveira

Prof. PhD Cícero de Sousa Lacerda

RESUMO

A ocorrência de uma doença rara na infância impõe uma reorganização compulsória e profunda na vida familiar, atingindo de forma desproporcional a figura materna. Este artigo objetiva analisar os desafios multidimensionais da maternagem atípica, a importância das redes de apoio na mitigação do colapso psíquico e a necessidade de protocolos humanizados na assistência multiprofissional. Trata-se de um estudo analítico e reflexivo fundamentado na literatura científica e em referenciais psicanalíticos (Winnicott: preocupação materna primária, *holding* e *handling*). Os resultados indicam que a transição de "mãe" para "mãe-cuidadora" acarreta severa abdicação profissional (cerca de 50% de desemprego materno), isolamento social e adoecimento emocional. O manejo corporal visceral (*handling*) de procedimentos complexos e a vivência do luto do filho idealizado agravam a sobrecarga. A comunicação ética de diagnósticos graves pelo Protocolo SPIKES e a constituição de redes formais e informais de suporte surgem como fatores protetores cruciais. Conclui-se que sustentar a saúde mental materna é condição inegociável para a qualidade de vida da criança com doença rara.

Palavras-chave: Doenças Raras; Maternagem Atípica; Cuidador Familiar; Protocolo SPIKES; Equipe Multiprofissional.

ABSTRACT

The occurrence of a rare disease in childhood imposes a compulsory and profound reorganization of family life, disproportionately affecting the maternal figure. This article aims to analyze the multidimensional challenges of atypical mothering, the importance of support networks in mitigating psychological collapse, and the need for humanized protocols in multiprofessional care. This is an analytical and reflective study grounded in scientific literature and psychoanalytic frameworks (Winnicott: primary maternal preoccupation, holding, and handling). Results indicate that the transition from "mother" to "mother-caregiver" leads to severe professional sacrifice (nearly 50% maternal unemployment), social isolation, and emotional illness. Visceral bodily handling of complex procedures and experiencing the grief of the idealized child exacerbate caregiver burden. Ethical communication of difficult diagnoses through the SPIKES Protocol and the establishment of formal and informal support networks emerge as crucial protective factors. It is concluded that sustaining maternal mental health is a non-negotiable condition for the quality of life of children with rare diseases.

Keywords: Rare Diseases; Atypical Mothering; Family Caregiver; SPIKES Protocol; Multiprofessional Team.

1 INTRODUÇÃO

As Doenças Raras representam um dos maiores enigmas e urgências da saúde coletiva contemporânea. Embora individualmente apresentem baixa prevalência — afetando, segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), até 65 indivíduos a cada 100 mil —, o impacto epidemiológico global é massivo, alcançando entre 263 e 446 milhões de pessoas. No Brasil, estima-se que 13 milhões de cidadãos vivam com essas condições, das quais 80% possuem origem genética. O estudo da maternagem nesse contexto não é apenas uma análise clínica, mas um imperativo estratégico de direitos humanos, visto que a cronicidade dessas patologias exige uma reorganização radical e compulsória da identidade feminina e da dinâmica familiar.

O percurso dessas famílias é inaugurado pela "peregrinação diagnóstica", um hiato temporal que pode durar anos, resultando em agravamentos clínicos irreversíveis. Mesmo quando há acompanhamento especializado, as lacunas do sistema de saúde impõem períodos de espera angustiantes para confirmações moleculares (por exemplo, Síndrome de Noonan), deixando a família em um vácuo assistencial. Com 75% dos casos manifestando-se na infância e uma taxa de mortalidade de 30% antes dos cinco anos de idade, o cuidado torna-se uma corrida contra a finitude.

Este artigo objetiva analisar os desafios da maternagem atípica, o papel mitigador das redes de apoio e a urgência de protocolos humanizados. A complexidade clínica da criança impõe uma transformação identitária na mulher, exigindo que o sistema de saúde evolua de um modelo tecnicista para uma visão holística que sustente não apenas o paciente, mas o binômio cuidadorcriança. A fragilidade na coordenação da rede de assistência e a peregrinação diagnóstica evidenciam-se na frequente desarticulação entre a atenção primária e os serviços de referência especializada. No contexto pré-natal e neonatal, mães enfrentam lacunas graves no atendimento, chegando a receber orientações desumanizadas e sofrendo com a morosidade burocrática para a confirmação molecular de condições como a Síndrome de Noonan. Essa vulnerabilidade assistencial é amplificada pela ausência de prontuários eletrônicos compartilhados entre os diferentes níveis de atenção e pela escassez de capacitação profissional para a comunicação ética de más notícias por meio de diretrizes validadas, a

exemplo do Protocolo SPIKES (ferramenta estruturada para orientar profissionais de saúde na comunicação de diagnósticos difíceis de maneira humanizada).

No âmbito psicossocial, a cronicidade e a complexidade da doença rara impõem à mulher a transição compulsória da maternidade tradicional para o papel de cuidadora em tempo integral, assumindo procedimentos técnicos contínuos. Essa rotina exaustiva resulta frequentemente na anulação pessoal, no abandono forçado da carreira profissional ou dos estudos e no isolamento social decorrente do desamparo de amigos e do abandono conjugal. Somados à necessidade de migração geográfica para grandes centros urbanos em busca de tratamento especializado e ao doloroso luto do filho idealizado, esses fatores desencadeiam um acentuado desgaste físico e um elevado risco de adoecimento psíquico, frequentemente manifestado em quadros graves de ansiedade e depressão.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Os Desafios Multidimensionais da Maternagem Atípica

Os desafios multidimensionais da maternagem atípica abrangem um amplo espectro de impactos físicos, psicológicos, sociais e econômicos na vida das mulheres cuidadoras. A sociedade constrói a figura feminina sob o mito da "cuidadora nata", o que, diante de uma doença rara, transmuta-se em um fardo desproporcional. A mulher é lançada em um estado de "Preocupação Materna Primária" (WINNICOTT, 1956), uma fusão emocional onde sua subjetividade é subsumida pelas demandas de sobrevivência do filho. Como relatado em evidências empíricas, essa transição é percebida como uma "promoção" compulsória: "Fui promovida de mãe para mãe-cuidadora; você tem que deixar tudo, esquecer tudo".

A sobrecarga e a abdicação profissional têm impacto socioeconômico severo; cerca de 50% dessas mães enfrentam desemprego ou abdicam de carreiras consolidadas. A rotina é descrita como exaustiva e ininterrupta, transcendendo o cuidado parental comum. O *handling* (manejo corporal) envolve tarefas complexas e viscerais, como a alimentação de crianças com graves dificuldades de deglutição, em que o ato de nutrir torna-se uma batalha diária contra o tempo e a descoordenação motora, levando a mãe a um estado de fadiga crônica e depressão por exaustão.

Nesses casos, manifesta-se o fenômeno denominado "O Luto do Filho Ideal vs. O Filho Real". O diagnóstico impõe a "morte" do bebê imaginado e, junto a ele, esvanecem-se as expectativas de vivenciar uma maternagem planejada, com marcos convencionais como a amamentação, a introdução alimentar, os primeiros passos e as primeiras palavras — vivências que, em muitos casos, não serão alcançadas. A aceitação do filho real exige um doloroso processo psíquico de luto. Para sustentar o *holding* (sustentação emocional) nesse cenário, a mãe anula-se, resultando em marcadores de vulnerabilidade crítica. Na maioria das vezes, ocorre o isolamento social da mãe, que assume uma vigilância ininterrupta de 24 horas e negligencia o próprio autocuidado — dados indicam que metade dessas mulheres não consegue realizar sequer exames de rotina, vivendo em função das demandas imediatas da criança.

Sob a perspectiva psicanalítica, a maternagem atípica ressignifica a transição da maternidade consanguínea para a construção contínua do vínculo do cuidar, alterando profundamente as funções estruturantes de *holding* e *handling.* Enquanto o *holding* exige o fornecimento de sustentação e segurança emocional mesmo em ambientes hospitalares, o *handling* transcende os cuidados corporais triviais para incorporar procedimentos de alta complexidade, como o cateterismo vesical de alívio e a alimentação por sondas. Essa sobreposição de atribuições exige que a mulher assuma o papel de cuidadora e enfermeira do próprio filho vinte e quatro horas por dia, desencadeando um processo de anulação pessoal e o esquecimento de sua dimensão subjetiva como mulher.

Somado ao desgaste diário, o exercício da maternagem atípica impõe severas fraturas financeiras e geográficas à trajetória da cuidadora. A incompatibilidade da rotina intensiva de cuidados com o emprego formal obriga a maioria dessas mulheres a renunciar ao vínculo empregatício e aos seus projetos de vida. Além disso, a escassez de serviços especializados em cidades menores força a migração para grandes centros urbanos, resultando no desraizamento comunitário e no isolamento perante a perda da rede de apoio original. Nos casos em que a doença evolui para o falecimento da criança, a mãe vivencia um luto profundo — comparado a uma "amputação" —, o que reforça a necessidade de uma assistência psicossocial contínua por parte da equipe de enfermagem para acolher sua vulnerabilidade psicológica.

2.2 O Impacto da Rede de Apoio e a Resiliência Familiar

A rede de apoio atua como o divisor entre o enfrentamento resiliente e o colapso psíquico. Contudo, os dados revelam um cenário de solidão estrutural marcado pelo abandono paterno e social. Há um fenômeno recorrente de desamparo emocional e físico por parte dos pais, que frequentemente se afastam diante da rigidez e da exigência da rotina. Enquanto a resiliência materna se torna compulsória, a presença paterna revela-se por vezes volátil, aprofundando o isolamento da mulher que se percebe só na jornada. Amigos e familiares distantes tendem a se afastar, temendo a complexidade da condição da criança, o que exacerba quadros depressivos maternos.

A constituição de uma rede de apoio sólida — formada por familiares, amigos, organizações de suporte e auxílio financeiro — é fator determinante para a preservação da saúde mental de mães de crianças com doenças raras. Estudos apontam que quanto maior e mais estruturada for essa rede, melhor os pais conseguem gerenciar a aflição decorrente da maternagem atípica. A presença ativa de familiares e amigos possibilita o compartilhamento das demandas diárias, oferecendo suporte psicológico, mútuo e material que auxilia na desconstrução da imposição sociocultural de que a mulher é a única responsável pelo cuidar. Quando o cuidado passa a ser compartilhado com outros membros, como o pai, reduz-se a sobrecarga física e emocional da mãe, minimizando o risco de adoecimento psíquico, ansiedade e depressão.

Em contrapartida, a ausência ou o rompimento dessa rede de suporte agrava significativamente o isolamento social e a vulnerabilidade da cuidadora. O abandono paterno, o afastamento familiar e a perda de laços sociais deixam a mulher solitária no enfrentamento da patologia — cenário que se intensifica com a necessidade de migração para grandes centros urbanos em busca de tratamento especializado. Diante dessa desproteção, a escuta qualificada em espaços de acolhimento e o compartilhamento de vivências entre mães funcionam como importantes alívios psíquicos.

2.3 O Papel Protetor da Rede de Apoio e da Espiritualidade

A constituição de uma rede de apoio ampla e diversificada — composta por familiares, amigos, organizações e auxílio financeiro — exerce um papel protetor crucial ao permitir que os pais lidem de forma mais efetiva com as aflições inerentes à maternagem atípica. Nesse

contexto, o parentesco e as amizades desempenham funções indispensáveis de cooperação mútua, suporte psicológico e material, aliviando a sobrecarga diária da cuidadora.

Em muitos casos, a espiritualidade e a religiosidade emergem como estratégias fundamentais de enfrentamento e ressignificação da dor. Para essas mães, a fé oferece um suporte subjetivo nos momentos em que os recursos da ciência se mostram limitados, permitindo-lhes navegar na linha tênue entre a vida e a morte. A crença em um propósito superior mitiga a sensação de injustiça biológica, conferindo conforto e refrigério emocional. A espiritualidade surge, assim, como um recurso bioético de enfrentamento que atribui sentido ao sofrimento e auxilia na aceitação da finitude, atuando como um pilar de sustentação interior em itinerários terapêuticos incertos.

As fragilidades institucionais e políticas revelam falhas graves na interoperabilidade de dados do sistema de saúde. A ausência de prontuários médicos compartilhados e a falta de comunicação entre os diferentes níveis de atenção obrigam as famílias a migrações interestaduais constantes. Essa fragmentação destrói vínculos sociais preexistentes e evidencia que as políticas públicas ainda não asseguram assistência efetiva e descentralizada em todo o território nacional, deixando a família desamparada durante o tratamento. Na ausência de uma rede social robusta, a responsabilidade de suporte recai integralmente sobre a equipe de saúde, que assume o papel de última rede de proteção dessa família.

2.4 Atuação Estratégica: Comunicação, Ética e Equipe Multidisciplinar

A consolidação de uma atuação estratégica exige o permanente equilíbrio ético entre a preservação da autonomia familiar e a garantia do superior interesse da criança, fundamentado nos princípios da beneficência e da não maleficência. Para que o plano terapêutico seja efetivo e moralmente responsável, a comunicação de más notícias não deve se encerrar na entrega do diagnóstico, mas desdobrar-se em um suporte emocional e acompanhamento contínuo. Nesse processo, a sinergia entre médicos, enfermeiros, psicólogos e assistentes sociais permite alinhar as condutas aos valores e desejos da família, contemplando suas necessidades físicas, emocionais e espirituais por meio de uma tomada de decisão verdadeiramente compartilhada.

A comunicação de notícias difíceis e diagnósticos de doenças raras exige uma condução ético-humanizada e estruturada, pautada em diretrizes consolidadas como o Protocolo SPIKES (BAILE et al., 2000). Esse protocolo organiza-se em seis etapas cruciais: 1) Planejamento da

entrevista; 2) Avaliação da percepção familiar; 3) Verificação do nível de informação desejado; 4) Transmissão objetiva e gradual da notícia, sem jargões técnicos; 5) Acolhimento e validação empática das reações afetivas; e 6) Formulação conjunta de estratégias terapêuticas. Essa abordagem sensível resguarda a autonomia da família e garante o consentimento informado, mitigando o trauma de comunicações desumanizadas no contexto pré-natal e pediátrico.

Além do momento diagnóstico, o suporte à maternagem atípica demanda uma atuação multidisciplinar e intersetorial articulada — reunindo médicos, enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais e geneticistas —, capaz de atender às complexas demandas físicas, psíquicas e espirituais da criança e de sua cuidadora principal. Essa estratégia requer a integração entre a atenção primária e os serviços de referência especializada por meio de prontuários eletrônicos compartilhados, o emprego da telemedicina para otimizar o acesso a especialistas e a oferta de uma assistência psicossocial contínua de enfermagem, voltada para o acolhimento da vulnerabilidade materna, o estímulo ao autocuidado e a prevenção do adoecimento psíquico.

2.5 Estratégias Profissionais e Bioética da Comunicação

A atuação da equipe multidisciplinar deve ser pautada na Bioética da Proteção e no cuidado centrado na família. A comunicação de notícias difíceis em pediatria é um momento crítico que exige treinamento técnico para mitigar o estresse moral da equipe e o trauma familiar. A competência comunicativa profissional constitui o pilar da ética pediátrica, pois a forma como o diagnóstico é transmitido pode determinar a trajetória emocional e adaptativa da família.

Para sintetizar a aplicação prática da comunicação de más notícias no contexto das doenças raras, apresenta-se no Quadro 1 o detalhamento do Protocolo SPIKES:

Quadro 1 — Etapas do Protocolo SPIKES aplicadas ao contexto das Doenças Raras

Etapa do Protocolo	Descrição Aplicada às Doenças Raras
1. Planejamento (Setting)	Preparação técnica prévia da equipe; escolha de ambiente privativo e acolhedor; garantia de tempo adequado sem interrupções externas.
2. Percepção (Perception)	Investigação prévia sobre o conhecimento e a compreensão que a mãe/família possui quanto aos

	sintomas e hipóteses diagnósticas.
3. Convite (Invitation)	Avaliação do nível de detalhamento que a família deseja receber sobre o prognóstico e a confirmação molecular da patologia.
4. Transmissão (Knowledge)	Comunicação objetiva, gradual e em linguagem acessível; eliminação de jargões técnicos; respeito aos momentos de silêncio e assimilação.
5. Empatia (Emotions)	Validação e acolhimento empático das manifestações afetivas da família; oferta de suporte emocional diante do impacto do diagnóstico.
6. Estratégia (Strategy/Summary)	Pactuação conjunta do plano terapêutico; esclarecimento dos próximos passos, encaminhamentos e recursos de apoio disponíveis.

Fonte: Elaborado com base em Baile et al. (2000) e nos dados do estudo.

A equipe interdisciplinar deve assegurar que a família seja efetivamente ouvida, respeitando a autonomia dos pais e priorizando sempre o melhor interesse da criança. O enfermeiro desempenha papel articulador essencial no processo de cuidado, oferecendo suporte contínuo à estrutura familiar. Diante do elevado risco de adoecimento mental decorrente da rotina intensiva de tratamento, torna-se indispensável a oferta de um cuidado psicossocial de enfermagem voltado ao acolhimento da vulnerabilidade psicológica das mães cuidadoras. Essa assistência atua de forma humanizada, não prescritiva e contínua, auxiliando a família a reconhecer suas potencialidades e orientando práticas que facilitem o autocuidado materno.

No contexto das doenças raras, a atuação do psicólogo integra a abordagem multidisciplinar para acolher as intensas vulnerabilidades emocionais e as cicatrizes psíquicas vivenciadas pelas mães. A oferta de acompanhamento psicológico e de um espaço de escuta qualificada proporciona alívio emocional e fortalece a resiliência familiar, auxiliando na ressignificação da dor e no enfrentamento das incertezas quanto ao prognóstico da criança.

Paralelamente, o assistente social desempenha papel estratégico na garantia de direitos e na mitigação dos impactos socioeconômicos da patologia. Como a rotina de cuidados frequentemente resulta na renúncia ao trabalho formal, no comprometimento financeiro e na necessidade de migração geográfica, a intervenção do assistente social é fundamental para

articular a rede de suporte social, viabilizar o acesso a benefícios previdenciários e assistenciais (como o Benefício de Prestação Continuada - BPC) e orientar a família perante as políticas públicas. Ao combater o isolamento e desonerar as famílias das barreiras burocráticas institucionais, assegura-se um cuidado integral, ético e centrado na dignidade humana.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A invisibilidade da maternagem atípica constitui um silenciamento social e institucional que precisa ser urgentemente rompido. A vulnerabilidade psíquica dessas mulheres não reflete uma fragilidade individual ou de fé, mas expressa o resultado de uma rede de suporte fragmentada e de políticas públicas que ainda falham na coordenação integral do cuidado. A estrutura patriarcal, ao impor à mulher a obrigação exclusiva de cuidar e abdicar de seus projetos pessoais, desencadeia um processo contínuo de adoecimento psíquico, em que essas mães deixam de ser enxergadas como sujeitos de direitos que necessitam de atenção individualizada, humanizada e recorrente.

Essa jornada é marcada pela sobrecarga extrema, pelo luto da idealização do filho e pela transição forçada para um papel técnico-cuidador. Contudo, a resiliência materna pode ser fortalecida por meio da consolidação de redes de apoio sólidas e de uma comunicação profissional ética que valide a dor materna em vez de se limitar ao gerenciamento sintomático da criança.

No plano da gestão de redes e infraestrutura de saúde, destacam-se as seguintes recomendações estratégicas:

- **Efetivação da PNAIPDR:** Garantir a consolidação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em todas as unidades federativas, descentralizando a assistência e expandindo os centros de referência regionais.
- **Interoperabilidade e Telemedicina:** Implementar o compartilhamento sistemático de prontuários eletrônicos interoperáveis entre a atenção primária e os serviços especializados, integrando recursos de telemedicina para reduzir a necessidade de deslocamentos e migrações forçadas.

- **Capacitação e Aconselhamento Genético:** Promover o treinamento contínuo das equipes de saúde da atenção básica e expandir o acesso ao aconselhamento genético pré e pósnatal, assegurando intervenções precoces e diagnósticos céleres.

- **Comunicação Ética de Más Notícias:** Institucionalizar a capacitação no Protocolo SPIKES nos cursos de graduação e programas de residência em saúde, garantindo uma abordagem empática, respeitosa e pautada no consentimento informado.

- **Assistência Psicossocial e Suporte à Cuidadora:** Estruturar programas de cuidado psicossocial e atendimento psicológico obrigatório na rede pública (SUS) voltados às mães cuidadoras, incentivando o autocuidado e prevenindo quadros de ansiedade e depressão.

Garantir a dignidade dessas famílias exige que o sistema de saúde reconheça uma premissa fundamental: para que a criança com doença rara sobreviva com qualidade e segurança, é indispensável sustentar a saúde mental e a dignidade da mulher que dedica sua vida ao ato de cuidar.

REFERÊNCIAS

BARBOSA, R. L. **The individual with the diagnosis of a genetic condition as a key informant in the field of rare diseases.** Ciência & Saúde Coletiva

BAILE, W. F. et al. **SPIKES—A six-step protocol for delivering bad news: application to the patient with cancer.** The Oncologist

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças Raras**. Brasília: Secretaria de Atenção Primária à Saúde, 2020.

BRASIL. Presidência da República. **Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990**. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. Brasília, DF, 1990.

CORRÊA, M. C.; GUILAM, M. C. R. **O discurso do risco e o aconselhamento genético prénatal.** Cadernos de Saúde Pública

IRIART, J. A. B. et al. **Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil.** Ciência & Saúde Coletiva

OLIVEIRA, V. et al. **Rede Cegonha na visão de profissionais de saúde: desafios e estratégias de superação.** Millenium - Journal of Education, Technologies, and Health

PAIVA, M. P. F. et al. **Dilemas éticos e comunicação de más notícias em pediatria. In:** Bioética e Saúde Coletiva

SOUSA, B. V. N. et al. **Vulnerabilidade de crianças com necessidades especiais de saúde: implicações para a enfermagem.** Saúde em Debate

SOUZA DE MELO, V. et al. **Desafios da maternagem de filhos com doenças raras.** REMAS - Revista Educação, Meio Ambiente e Saúde

WINNICOTT, D. W. **A preocupação materna primária (1956). In:** WINNICOTT, D. W. Da pediatria à psicanálise: obras escolhidas

WINNICOTT, D. W. **Da pediatria à psicanálise: obras escolhidas**. Rio de Janeiro: Imago, 2020.

CAPÍTULO 9

O CUIDADO QUE ACOLHE A DOR INVISÍVEL: O PAPEL DA PSICOLOGIA NA ASSISTÊNCIA ÀS DOENÇAS RARAS E O LUTO SIMBÓLICO - RELATO DE EXPERIÊNCIA

THE CARE THAT EMBRACES INVISIBLE PAIN: THE ROLE OF PSYCHOLOGY IN RARE DISEASE ASSISTANCE AND SYMBOLIC GRIEF - EXPERIENCE REPORT

Hellen Gomes Leal Maria
Helanny Gomes Leal
Profa Dra. Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock

RESUMO

As doenças raras provocam uma profunda ruptura biográfica nas famílias. O diagnóstico de condições neurodegenerativas graves desencadeia múltiplos lutos simbólicos, especialmente em pais de crianças e adolescentes totalmente dependentes. Este artigo objetiva relatar a experiência prática do atendimento psicológico no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras da Paraíba (CRMDR-PB), utilizando a Terapia Cognitivo-Comportamental (TCC) adaptada no acolhimento ao luto simbólico. Formulou-se a hipótese de que o luto simbólico não reconhecido e desautorizado potencializa a sobrecarga do cuidador (*caregiver burden*) e prejudica o vínculo com o filho real. Os resultados indicam que o fazer psicológico organiza-se em três tempos assistenciais (impacto, espera e cronicidade) e identifica quatro faces clínicas do luto simbólico: do filho idealizado, antecipatório, da identidade/projeto de vida e desautorizado. O uso de intervenções lúdicas e cognitivas (Janela de Tolerância, Caixa das Possibilidades e Carta do Luto) mostrou-se eficaz na validação da dor. Conclui-se que a TCC adaptada autoriza a dor invisível e transforma a escuta clínica em acolhimento.

Palavras-chave: Doenças Raras; Psicologia; Luto Simbólico; Terapia Cognitivo-Comportamental; Sobrecarga do Cuidador.

ABSTRACT

Rare diseases cause a profound biographical disruption in families. Diagnosis of severe neurodegenerative conditions triggers multiple symbolic griefs, especially in parents of fully dependent children and adolescents. This article aims to report the practical experience of psychological care at the Multiprofessional Reference Center for Rare Diseases of Paraíba (CRMDR-PB), using adapted Cognitive-Behavioral Therapy (CBT) to support symbolic grief. The hypothesis was formulated that unrecognized and disenfranchised symbolic grief increases caregiver burden and impairs the bond with the actual child. Results indicate that psychological practice is organized into three care stages (impact, waiting, and chronicity) and identifies four clinical faces of symbolic grief: idealized child, anticipatory, identity/life project, and disenfranchised. The use of playful and cognitive interventions (Window of Tolerance, Box of Possibilities, and Grief Letter) proved effective in validating pain. It is

concluded that adapted CBT validates invisible pain and transforms clinical listening into supportive care.

Keywords: Rare Diseases; Psychology; Symbolic Grief; Cognitive-Behavioral Therapy; Caregiver Burden.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras são definidas como aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes, segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS). Apesar da raridade individual, estima-se que mais de 13 milhões de brasileiros convivam com alguma das cerca de 8 mil doenças raras descritas (BRASIL, 2023). O impacto do diagnóstico transcende o corpo biológico e atinge todo o sistema familiar. É um momento de ruptura biográfica (BURY, 1982), em que a família se depara com uma condição crônica, muitas vezes sem tratamento curativo, com curso imprevisível e que exige cuidado contínuo e altamente especializado (MOREIRA et al., 2022). Nesse cenário, os Centros de Referência Multiprofissionais em Doenças Raras (CRMDR), instituídos pela Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde, surgem como dispositivo essencial para a integralidade do cuidado.

A proposta é romper com a peregrinação terapêutica e oferecer, em um mesmo espaço, o cuidado interdisciplinar pautado no acolhimento, na empatia e no respeito às singularidades. Dentro dessa equipe composta por várias especialidades como médicos, enfermeiro, farmáceutico, fisioterapeuta, terapia ocupacional, fonoaudiólogo, nutricionista e psicologos, o papel desses profissionais vai além do atendimento clínico tradicional, o cuidado interdisciplinar é pautado no acolhimento, na empatia e no respeito às singularidades. A psicologia assume um lugar que acolhe o choro que vem antes mesmo das palavras, que sustenta a angústia da espera por um exame genético que pode levar 90 dias e que nomeia dores que a medicina não consegue medir. Uma dessas dores invisíveis é o luto simbólico.

Diferente do luto pela morte concreta, o luto simbólico, descrito por Casellato (2020) e Kovács (2021), refere-se às perdas que ocorrem em vida: a perda do filho idealizado, a perda da saúde esperada, a perda do projeto de vida familiar, a perda da identidade parental previamente sonhada. Uma frase que marcou a prática clínica no CRMDR e que sintetiza a proposta deste artigo foi compartilhada por uma mãe atendida em 2026: "Eu não estou chorando porque meu filho morreu, estou chorando porque a vida que eu tinha sonhado para ele morreu, e agora preciso aprender a amar o filho real de verdade que está aqui na minha frente”.

Diante dessa realidade, o presente relato tem como objetivo descrever a experiência de uma atuação psicológica voltada ao acolhimento do luto simbólico entre familiares e cuidadores de pessoas com doenças raras, utilizando a Terapia Cognitivo-Comportamental como abordagem principal, com ênfase nas travessias do luto simbólico, a partir da experiência vivenciada pela psicologia em um Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras, realizando atendimentos individuais, e compartilhando conhecimentos.

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

As doenças raras são caracterizadas pela baixa prevalência, mas apresentam alta complexidade clínica, cronicidade e, em 80% dos casos, origem genética (BRASIL, 2023). O diagnóstico de uma condição como Mucopolissacaridose (MPS) e Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) provoca o que Bury (1982) denominou de ruptura biográfica: a quebra da narrativa de vida que a família havia construído. Nos casos atendidos - crianças e adolescentes cadeirantes, acamados e totalmente dependentes - essa ruptura é diária. Moreira et al. (2022) destacam que as famílias vivem a peregrinação terapêutica, passando anos em busca de diagnóstico. É nesse vácuo entre o diagnóstico e o cuidado que o sofrimento psíquico se instala.

O Luto Simbólico é quando se perde sem que alguém tenha morrido, Casellato (2020) propõe o conceito de luto simbólico. Bowlby (1980) já afirmava que choramos vínculos e papéis. No contexto das doenças raras degenerativas, organizam-se essas perdas em 4 dimensões: Luto do filho idealizado: Winnicott (1956) falava do "bebê imaginado" vs "bebê real". O diagnóstico mata esse filho imaginário. A frase que norteia este relato é a definição mais pura desse processo. Luto Antecipatório: Lindemann (1944) e Kovács (2021). É o luto vivido antes da perda concreta acontecer. Nas MPS e ELA, os pais vivem antecipando a próxima perda: "quando ele vai parar de andar?". É um luto crônico, que gera hipervigilância. Luto da Identidade e Luto do Projeto de Vida: A mãe deixa de ser mulher, profissional, esposa, para assumir integralmente a identidade de "mãe atípica". Rolland (1995) chama isso de "perda do futuro imaginado". Luto Não Reconhecido ou Desautorizado: Doka (1989) e Casellato (2020). A sociedade não reconhece o direito dessa mãe de sofrer porque "pelo menos o filho está vivo". Frases como "Deus só dá o fardo para quem pode carregar" invalidam a dor. Esse luto desautorizado é fator de risco para depressão.

Terapia Cognitivo-Comportamental aplicada no Luto Simbólico, a TCC clássica de Beck (1964) precisa ser adaptada quando falamos de luto e de crianças com doenças degenerativas. Não se trata de corrigir distorções, mas de trabalhar a relação com essa realidade (STALLARD, 2010). Worden (2018) propõe 4 tarefas: Aceitar a realidade da perda; Processar a dor; Ajustar-se; Encontrar conexão duradoura. Para o público infantojuvenil utilizamos TCC Lúdica (Friedberg e McClure, 2019), instrumentos como o termômetro das emoções, baralho das emoções, caixa das possibilidades, histórias terapêuticas. Com pais e cuidadores ultilizamos o registro de pensamentos, questionamento socrático, janela de tolerância, livro do legado e a carta do luto.

"Eu não estou chorando porque meu filho morreu, estou chorando porque a vida que eu tinha sonhado para ele morreu, e agora preciso aprender a amar o filho real de verdade que está aqui na minha frente." (Mãe atendida no CRMDR, 2025). O papel da psicologia no CRMDR não atende apenas a pessoa com diagnóstico de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) ou Mucopolissacaridose (MPS). Na prática cotidiana, quem mais nos procura e quem mais adoece psiquicamente são os pais, em especial as mães, cuidadoras principais de crianças e adolescentes com doenças degenerativas, cadeirantes, acamados e totalmente dependentes, como observado nos casos de MPS e ELA. Nosso fazer se divide em três tempos, que não são lineares.

O tempo do impacto: o diagnóstico como trauma, quando a família ouve "é uma doença rara, degenerativa e sem cura", ocorre o que a literatura chama de ruptura biográfica. A psicologia entra para ser o para-choque. Não é hora de dar técnica, é hora de sustentar o silêncio, validar o choro e organizar o caos. Nosso papel é impedir que o diagnóstico vire sentença. O tempo da espera: a angústia que corrói, você conhece bem essa espera. Espera de 90 dias pelo exoma, espera pela enzima, espera pela cadeira, espera pelo leito. É nesse tempo que o luto antecipatório nasce. A mãe já começa a viver a perda do futuro enquanto troca a fralda de um adolescente de 15 anos. Aqui, a psicologia faz o trabalho de dar nome e lugar para essa angústia, através de grupos de apoio e atendimentos individuais. O tempo da cronicidade: cuidar de quem cuida, nas doenças que você mais atende, onde o filho é totalmente limitado e dependente, o cuidado materno é 24 horas por dia, 7 dias por semana. Há uma sobrecarga física e emocional extrema, descrita como burden. A mãe deixa de ser mulher, esposa, profissional e passa a ser apenas "mãe de". Nosso papel é resgatar essa mulher que existe por trás da cuidadora, trabalhar culpa, exaustão e o direito de também sofrer.

As travessias do luto simbólico, o luto que ninguém vê segundo Casellato (2020), é a experiência de perda de algo significativo que não envolveu a morte concreta. Nas doenças raras degenerativas, ele é diário e cumulativo. A partir da experiência no CRMDR, organizamos esse luto em 4 faces que aparecem na clínica: O Luto do Filho Idealizado é a primeira face, é também a primeira e mais dolorosa perda, durante a gestação, os pais idealizam um filho que vai correr, falar, ir à escola, casar. Com o diagnóstico de MPS ou ELA por exemplo, esse filho idealizado morre. "Eu não estou chorando porque meu filho morreu, estou chorando porque a vida que eu tinha sonhado para ele morreu, e agora preciso aprender a amar o filho real de verdade que está aqui na minha frente." (Mãe atendida no CRMDR, 2025). A frase dessa mãe ilustra exatamente esse processo, é preciso fazer o luto do filho sonhado para conseguir amar o filho real. É um trabalho de desapego e reconstrução de vínculo.

O Luto Antecipatório é a segunda face que surge na clinica, conceituado por Kovács (2021), é o luto que se vive antes da perda acontecer. Pais de crianças com doenças degenerativas vivem em estado de alerta constante. Cada internação, cada perda de habilidade motora - o filho que andava e agora precisa de cadeira de rodas, que falava e agora usa gastrostomia - é reviver um pequeno luto. É um luto que não tem fim, porque a doença não para de avançar.

O Luto da Identidade e do Projeto de Vida é a terceira face, "Quem eu sou além de mãe atípica?". As mães relatam a perda da própria identidade, da carreira, da vida social, do casamento. Há também o luto do projeto familiar: a casa que precisou ser adaptada, a impossibilidade de ter outros filhos, o isolamento social pelo preconceito e pela dificuldade de locomoção.

O Luto Não Reconhecido ou O Luto Desautorizado, este é a quarta face e o mais cruel. Como a criança está viva, a sociedade não autoriza essa mãe a sofrer. Ela ouve frases como: "Mas pelo menos ele está vivo, você tem que agradecer", "Deus te escolheu porque você é forte". Essa invalidação impede a elaboração e gera culpa por estar sofrendo. No CRMDR, a psicologia tem o principal papel de autorizar esse luto, dizer: "você pode chorar sim, essa dor é real e tem nome".

3 METODOLOGIA

3.1 Delineamento da pesquisa

Trata-se de um relato de experiência de natureza descritiva, elaborado a partir da vivência prática da psicologia no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras da Paraíba. O relato de experiência é uma modalidade de produção científica que descreve vivências práticas relevantes, permitindo a reflexão crítica sobre as ações realizadas (MUSSI; FLORES; ALMEIDA, 2021; SEVERINO, 2018). Este estudo descreve situação pouco comum, um evento e situação inesperada no tratamento: a manifestação do luto simbólico como recusa ao cuidado e como exaustão do cuidador, e mostra a abordagem terapêutica da TCC como possibilidade de intervenção no contexto do luto.

3.2 Cenário e participantes

Os atendimentos foram realizados no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras, uma vez por semana com encontros presenciais. O Centro é um serviço que atende todas as idades que necessitam de suporte especializado. O local assiste tanto moradores de João Pessoa quanto usuários de toda a Paraíba encaminhados por meio do sistema de regulação.

O relato de caso será feito sobre dois pacientes, o primeiro tem 13 anos de idade e tem Mucopolissacaridose (MPS), o segundo relato é uma paciente com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), 16 anos de idade. Ambos são acompanhados pela equipe multidisciplinar do Centro, bem como seus pais e cuidadores, a assistência é também estendida a eles.

3.3 Procedimentos da assistência

O atendimento inicial ou primeira consulta do atendimento infanto-juvenil na psicologia é feita com os pais ou responsáveis legais. Em consonância com as diretrizes do Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA) e com a prática clínica no contexto infantojuvenil, o atendimento inicial ou primeira consulta em Psicologia no CRMDR-PB é realizada exclusivamente com os pais ou responsáveis legais. Esse momento configura-se como anamnese psicológica ampliada, espaço de acolhimento da história da peregrinação diagnóstica, levantamento de queixas, construção de vínculo e identificação das demandas de luto simbólico e sobrecarga do cuidador, antes do contato direto com a criança ou adolescente.

A partir desse primeiro contato, a atividade clínica foi conduzida por meio da abordagem Terapia Cognitivo-Comportamental (TCC) intervenções em TCC dialogada, organizada didaticamente em tempos que não são lineares e que podem se sobrepor no cotidiano do serviço o tempo do impacto e o diagnóstico como ruptura biográfica, correspondendo ao momento em que a família ouve "é uma doença rara, degenerativa e sem cura".

3.4 Hipótese formulada e Análise da experiência

A hipótese formulada foi sobre o luto simbólico não reconhecido e não nomeado pela equipe e pela sociedade que potencializa a sobrecarga do cuidador conhecida na literatura internacional como caregiver burden (Zarit et al., 1980; Diniz et al., 2022), trazendo prejuízos à adesão ao plano terapêutico e dificultando o vínculo afetivo com o filho real. Isso trás um prejuizo a adesão ao plano terapêutico e dificulta o vínculo afetivo com o filho real.

Para fins deste trabalho, o conceito de burden foi compreendido em duas dimensões, conforme a literatura: o burden objetivo, relacionado à sobrecarga prática e física do cuidado contínuo 24 horas a crianças e adolescentes cadeirantes, acamados e totalmente dependentes (higiene, alimentação, medicação, mobilização, noites sem dormir); e o burden subjetivo, referente ao sofrimento emocional do cuidador, marcado por culpa, hipervigilância, isolamento social, luto antecipatório e a sensação de luto não autorizado - expresso em falas como "se eu descansar estou abandonando" e "eu não posso chorar porque preciso ser forte".

Embora não tenham sido utilizados procedimentos quantitativos ou escalas psicométricas formais como a Escala Zarit Burden Interview por se tratar de um relato de experiência de natureza descritiva, a sobrecarga foi identificada e analisada qualitativamente por meio de observação participante e registro sistemático em diário de campo, considerando indicadores clínicos descritos na literatura: relatos de exaustão extrema, privação de sono, abandono de projetos pessoais e profissionais, irritabilidade, choro contido, e presença de pensamentos catastróficos de culpa onipotente. A análise, portanto, se deu de forma reflexiva e descritiva, buscando articular a vivência clínica com a fundamentação teórica sobre luto simbólico e sobrecarga do cuidador familiar em doenças raras degenerativas.

4 RESULTADO E DISCUSSÃO

O presente relato de experiência, busca compartilhar não apenas a vivencia clinica

nesse espaço, mas mostrar como a abordagem da psicologia se aplica e se adapta as demandas atípicas e urgentes que chega no dia a dia da clinica e como a TCC consegue assistir e amparar essas demandas. Com dados alterados para preservação do sigilo, compartilhamos alguns relatos clínicos vivenciado no CRMDR.

Quando a teoria encontra a cadeira de rodas.

No primeiro relato, o luto do filho idealizado em um adolescente com Mucopolissacaridose (MPS). J.C. 13 anos, diagnóstico de MPS tipo II. Perda progressiva da marcha, atualmente cadeirante, com limitações cognitivas leves. Encaminhado pela neuropediatria por irritabilidade e dificuldades na relação escolar. A mãe, em sessão de anamnese do filho, relata: "Eu não aguento mais ver os meninos da idade dele jogando bola. Meu filho não vai nem terminar a escola". A intervenção em TCC feita com J.C. não foi o modelo de questionamento socrático tradicional. Por se tratar de um jovem adolescente, foi utilizado a psicoeducação sobre emoções, o uso da "Escala do Termômetro das Emoções" e baralho das emoções para que ele identificasse o que sentia quando não conseguia acompanhar os amigos. Ele nomeou como "raiva triste". Foi usado a reestruturação cognitiva com história: "O menino que tinha um motor diferente" - para trabalhar o pensamento automático "eu sou quebrado". Ter usado esse recurso, trouxe um ressignificado para "meu corpo funciona de um jeito diferente e eu preciso de outras ferramentas". Na ativação comportamental adaptada, foi criado a "Caixa das Possibilidades" - atividades que ele pode fazer na cadeira de rodas como (jogar online com amigos, desenhar, ser o narrador do jogo de futebol). Foco nas habilidades preservadas, não na perda.

O atendimento com a mãe de J.C. a Terapia Cognitiva Comportamental usada com foco no luto simbólico: Validação e Normalização. Cria espaço para nomear o luto: "O que a senhora sente tem nome, é luto pelo filho idealizado e é esperado. A senhora não é uma mãe ruim por sentir isso". O Registro de Pensamentos Disfuncionais como: "Se eu aceitar a doença dele, estou desistindo dele". A culpa se apresenta com 90% de prevalência nessa mãe assim, trabalhamos a reestruturação cognitiva: "Aceitar a condição real dele não é desistir, é justamente o que me permite amá-lo e cuidar melhor do filho real que está aqui". Durante o atendimento, ultilizamos a Técnica da Carta do Luto, onde ela escreveu duas cartas que não seriam entregues, uma de despedida para o "J.C. que eu sonhei" e outra de boas-vindas para o "J.C. real". Essa técnica, proposta por Worden (2018), facilita a elaboração do luto simbólico.

O luto antecipatório em pais de adolescente com ELA

A.P 16 anos, diagnóstico de Esclerose Lateral Amiotrófica. Rápida perda funcional,

atualmente com tetraparesia e uso de BiPAP noturno. Pais em exaustão extrema, o pai relata: "A gente vive velando ela em vida, cada coisa que ela perde, a gente morre um pouco junto". A intervenção feita em TCC com A.P (16 anos) foi o trabalho de luto antecipatório e ansiedade de morte. Foi aplicado a Técnica da Janela de Tolerância, onde ensinamos que não precisa falar da morte o tempo todo. Criamos "momentos com janela aberta" (quando falamos dos medos) e "momentos com janela fechada" (quando vamos viver o hoje - ver filme, pintar unha). No legado e sentido, o uso da abordagem da TCC focada em valores, construímos o "Livro da A.P." - o que ela quer deixar, o que ela ama, o que ninguém tira dela mesmo com a ELA. Trabalha o senso de continuidade e autoestima.

Os pais de A.P apresentavam como principal demanda a hipervigilância, eles não dormiam para ouvir e monitorar a respiração da filha durante a noite. A prevenção do luto complicado, durante as interveções com seus pais, foi feita a psicoeducação sobre revezamento e a rede de apoio, também foi trabalhado a higiene do sono e o manejo da hipervigilância. Reestruturação do pensamento catastrófico, o pensamento: "Se eu dormir, ela morre e será minha culpa". O trabalho com evidências e responsabilidade compartilhada é fundamental pra que os pais de A.P. criem uma consciência de que o descanso não configura abandono, mas condição necessária para a manutenção do cuidado. A reestruturação possibilitou compreender que a culpa é expressão do luto antecipatório e do amor, e não um fato, permitindo o revezamento do cuidado sem que isso seja vivido como falha moral.

Esses relatos de experiências mostram que a TCC no contexto das doenças raras degenerativas não busca eliminar a tristeza - pois ela é real e proporcional à perda, mas busca dar ferramentas para que a família possa sofrer com menos culpa e viver com mais presença no tempo que tem. Quando a teoria encontra a cadeira de rodas, o protocolo precisa ser flexibilizado. A experiência no CRMDR evidencia que o Termômetro das Emoções, a Caixa das Possibilidades, a Janela de Tolerância, o Livro do Legado e a Carta do Luto não são apenas técnicas, mas dispositivos de autorização da dor invisível. Esses instrumentos permitem nomear o luto do filho idealizado e o luto antecipatório, que antes chegavam à clínica como irritabilidade, choro constante, exaustão e hipervigilância.

Confirma-se, assim, a hipótese formulada neste relato: quando o luto simbólico é reconhecido, validado e nomeado pela equipe, a sobrecarga do cuidador (burden) diminui, a adesão ao plano terapêutico interdisciplinar melhora e o vínculo afetivo com o filho real se fortalece. A intervenção não devolve a marcha ou a fala, mas devolve possibilidade, sentido e lugar para o sofrimento, transformando escuta em acolhimento e presença em caminho.

Compreender que o luto simbólico não é falha da mãe ou falta de amor, mas uma travessia esperada diante de uma ruptura biográfica, é fundamental para que a Psicologia, na perspectiva da TCC, possa atuar não como corretora de pensamentos, mas como mediadora de um luto que precisa ser vivido com menos punição e mais compaixão.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O trabalho da Psicologia no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras é, essencialmente, um trabalho de autorização: autorizar a dor, autorizar o choro, autorizar o luto por uma vida que não veio, para que seja possível investir no vínculo com a vida que existe. Como vimos ao longo deste relato, o luto simbólico vivenciado por pais de crianças e adolescentes com condições degenerativas como a Mucopolissacaridose (MPS) e a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) não é um evento pontual, mas um processo contínuo, cumulativo e feito de pequenas despedidas diárias - a perda da marcha, da fala, da escola, do projeto.

A experiência descrita no CRMDR-PB entre 2024 e 2026 permitiu organizar esse fazer psicológico em três tempos não lineares - o tempo do impacto, o tempo da espera e o tempo da cronicidade e evidenciar as quatro faces do luto simbólico que chegam diariamente à clínica: o luto do filho idealizado, o luto antecipatório, o luto da identidade e do projeto de vida, e o luto não reconhecido ou desautorizado. Quando esse luto não é acolhido, nomeado e validado pela equipe, ele não desaparece, ele se transforma em culpa, em hipervigilância, em privação de sono e em adoecimento, potencializando o que a literatura denomina caregiver burden - a sobrecarga objetiva e subjetiva do cuidador, prejudicando a adesão ao plano terapêutico e o vínculo afetivo com o filho real, como formulado em nossa hipótese.

Neste cenário, a Terapia Cognitivo-Comportamental adaptada mostrou-se uma ferramenta potente e sensível às demandas atípicas do contexto das doenças raras. Não por prometer a eliminação da tristeza que é real e proporcional à magnitude da perda, ou por corrigir pensamentos de forma fria e técnica, mas por oferecer recursos concretos de regulação emocional, reestruturação de crenças punitivas de culpa onipotente, como "se eu dormir ela morre e será minha culpa" e "se eu aceitar estou desistindo", e resgate de sentido e de possibilidades dentro da limitação. Técnicas como o Termômetro das Emoções, a Caixa das Possibilidades, a Janela de Tolerância, o Livro do Legado e a Carta do Luto, descritas neste relato, deixam de ser apenas protocolos e se tornam dispositivos de humanização que devolvem ao paciente e à família agência, continuidade e dignidade.

Conclui-se, portanto, que cuidar de doenças raras exige um cuidado raro. Um cuidado que, como propõe a filosofia do CRMDR, instituído pela Portaria nº 199/2014, transforma escuta em acolhimento e presença em caminho. Como limitações deste estudo, por se tratar de um relato de experiência de natureza descritiva, não houve uso de instrumentos psicométricos quantitativos, o que sugere para estudos futuros a inclusão da avaliação sistemática do burden através de escalas validadas e a ampliação da amostra.

Como contribuição, este trabalho reforça a importância da inserção e valorização do psicólogo nas equipes de referência em doenças raras e a necessidade de formação específica sobre luto simbólico nos cursos de Psicologia. Que este capítulo possa ser um convite para que mais psicólogos se apaixonem por essa área, tão carente de profissionais capacitados, e para que nenhum luto simbólico permaneça invisível e desautorizado dentro dos serviços de saúde. Que possamos, como psicólogas, continuar sendo o para-choque no impacto, a bússola na espera e o lembrete na cronicidade de que cuidar de quem cuida é condição inegociável para um cuidado integral.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria **nº 199, de 30 de janeiro de 2014.** Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Diário Oficial da União, 2014.

BOWLBY, J. Apego e perda: tristeza e depressão. São Paulo: Martins Fontes, 1980.

BURY, M. Chronic illness as biographical disruption. Sociology of Health & Illness, 1982.

CASELLATO, G. O **resgate da empatia: suporte ao luto não reconhecido.** 2. ed. São Paulo: Summus, 2020.

DOKA, K. Disenfranchised grief. Lexington Books, 1989.FRIEDBERG, R. D.; MCCLURE, J. M. A prática clínica de terapia cognitiva com crianças e adolescentes. Artmed, 2019.

FRANCO, M. H. P. Luto em tempos de pandemia e perdas simbólicas. Revista Brasileira de Psicologia, 2021.

KOVÁCS, M. J. **Morte e desenvolvimento humano.** 6. ed. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2021.

ROLLAND, J. S. Families, illness and disability: an integrative treatment model. Basic Books, 1995.

MOREIRA, M. C. N. et al. **Doenças raras e cuidado: desafios para o SUS.** Ciência & Saúde Coletiva, v. 27, n. 10, 2022.

MUSSI, R. F. F.; FLORES, F. F.; ALMEIDA, C. B. Pressupostos para a elaboração de relato de experiência como conhecimento científico. **Revista Práxis Educacional**, v. 17, n. 48, 2021.

WORDEN, J. W. **Aconselhamento do luto e terapia do luto: um manual para profissionais de saúde mental.** 5. ed. São Paulo: Roca, 2018.

YALOM, I. D.; LESZCZ, M. Psicoterapia de grupo: teoria e prática. Artmed, 2020.

CAPÍTULO 10

IMPACTOS PSICOLÓGICOS DO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS EM PACIENTES E FAMILIARES: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

PSYCHOLOGICAL IMPACTS OF THE DIAGNOSIS OF RARE DISEASES ON PATIENTS AND FAMILY MEMBERS: AN INTEGRATIVE LITERATURE REVIEW

Maria Helanny Gomes Leal
Hellen Gomes Leal
Profa Dra. Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock

RESUMO

As doenças raras constituem um importante desafio para a saúde, não apenas pelas dificuldades relacionadas ao diagnóstico e ao tratamento, mas também pelas repercussões psicológicas, familiares, sociais e econômicas que podem produzir. Este estudo teve como objetivo analisar os impactos psicológicos relacionados ao diagnóstico e à vivência de doenças raras em pacientes e familiares/cuidadores, por meio de uma revisão integrativa da literatura. Foram analisados 11 artigos nacionais e internacionais que abordaram aspectos psicológicos, psicossociais, familiares, sociais e econômicos relacionados às doenças raras. A análise dos estudos permitiu a organização dos resultados em quatro categorias temáticas: impactos psicológicos do diagnóstico e da convivência com a doença rara; sobrecarga e experiências dos familiares e cuidadores; impactos sociais e econômicos nas famílias; e necessidade de apoio psicológico e assistência integral. Os resultados indicaram que o diagnóstico e a convivência com doenças raras podem estar associados a sentimentos de incerteza, medo, sofrimento emocional, ansiedade e estresse, além de sobrecarga relacionada ao cuidado contínuo. Também foram identificadas repercussões sobre a vida profissional, a renda familiar, a organização da rotina e o acesso aos serviços de saúde. Conclui-se que a assistência às pessoas com doenças raras deve ultrapassar a dimensão biomédica, considerando também as necessidades emocionais, familiares, sociais e econômicas. Nesse contexto, o apoio psicológico e a atuação multiprofissional constituem elementos importantes para uma atenção integral e humanizada.

Palavras-chave: Doenças raras. Diagnóstico. Impactos psicológicos. Familiares. Cuidadores. Revisão integrativa.

ABSTRACT

Rare diseases constitute a significant health challenge, not only due to difficulties related to diagnosis and treatment, but also due to the psychological, family, social, and economic repercussions they can produce. This study aimed to analyze the psychological impacts related to the diagnosis and experience of rare diseases in patients and family members/caregivers through an integrative literature review. Eleven national and international articles addressing psychological, psychosocial, family, social, and economic aspects related to rare diseases were analyzed. The analysis allowed the organization of results into four

thematic categories: psychological impacts of diagnosis and living with a rare disease; burden and experiences of family members and caregivers; social and economic impacts on families; and the need for psychological support and comprehensive care. The results indicated that diagnosis and living with rare diseases can be associated with feelings of uncertainty, fear, emotional suffering, anxiety, and stress, in addition to burden related to continuous care. Repercussions on professional life, family income, routine organization, and access to health services were also identified. It is concluded that care for people with rare diseases must go beyond the biomedical dimension, also considering emotional, family, social, and economic needs. In this context, psychological support and multidisciplinary action are important elements for comprehensive and humanized care.

Keywords: Rare diseases. Diagnosis. Psychological impacts. Family members. Caregivers. Integrative review.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras constituem um importante desafio para a saúde, considerando a diversidade de condições existentes, a complexidade do diagnóstico e a necessidade de acompanhamento contínuo. Grande parte dessas doenças apresenta origem genética e pode acompanhar o indivíduo ao longo da vida, com diferentes manifestações e necessidades de cuidado. Souza et al. (2019), ao realizarem uma revisão integrativa sobre doenças genéticas raras com abordagem qualitativa, destacam a importância de compreender essas condições não apenas a partir de seus aspectos clínicos, mas também considerando as experiências de adoecimento e as repercussões nas relações pessoais, familiares, profissionais e nos serviços de saúde.

A experiência de viver com uma doença rara ultrapassa, portanto, a dimensão clínica. O processo de investigação diagnóstica, as dificuldades de acesso aos serviços especializados, a necessidade de tratamentos contínuos e as incertezas relacionadas à evolução da condição podem provocar mudanças significativas na rotina dos pacientes e de seus familiares. Nesse sentido, compreender a experiência do adoecimento torna-se fundamental para reconhecer as necessidades individuais e familiares envolvidas no cuidado (Souza et al., 2019).

Nesse contexto, os aspectos psicológicos assumem papel relevante. O diagnóstico de uma doença rara pode representar um momento de mudanças e incertezas para o paciente e para sua família, especialmente diante das dúvidas relacionadas à doença, ao tratamento e ao futuro. Os estudos sobre as repercussões psicossociais das doenças raras apontam para a necessidade de considerar o sofrimento emocional, as relações familiares e as estratégias utilizadas para enfrentar as mudanças provocadas pela condição. Assim, o impacto do

diagnóstico deve ser compreendido de maneira ampla, considerando a pessoa diagnosticada e aqueles que participam diretamente de seu cuidado.

Além dos impactos emocionais, a literatura evidencia a sobrecarga vivenciada pelos familiares e cuidadores. Muitas pessoas com doenças raras dependem de familiares para a realização de cuidados cotidianos, enquanto os cuidadores precisam conciliar diferentes funções e responsabilidades. McMullan, Lohfeld e McKnight (2022), em uma revisão sobre as necessidades dos cuidadores informais de pessoas com doenças raras, identificaram demandas relacionadas à sobrecarga do cuidado, ao processo diagnóstico, às necessidades psicológicas, sociais e financeiras, além da necessidade de informações e de uma comunicação adequada com os profissionais de saúde.

A sobrecarga pode também repercutir na vida profissional e econômica das famílias. O cuidado contínuo pode exigir grande disponibilidade de tempo e dificultar a permanência dos cuidadores no mercado de trabalho. Pinto et al. (2019), ao estudarem famílias de crianças e adolescentes com fibrose cística, mucopolissacaridoses e osteogênese imperfeita, identificaram importante comprometimento da renda familiar, além de custos relacionados ao transporte, alimentação, medicamentos, adaptações da residência e outros recursos necessários ao cuidado. Os autores também observaram que parte das famílias recorreu a empréstimos e à venda de bens para enfrentar as despesas relacionadas ao tratamento.

As repercussões sociais também fazem parte dessa experiência. A necessidade de acompanhamento frequente, os deslocamentos para serviços especializados e a dedicação intensa ao cuidado podem interferir na organização da família, nas atividades profissionais, nos estudos e nas relações sociais. Dessa forma, a doença rara pode produzir efeitos que alcançam diferentes dimensões da vida familiar, tornando necessário considerar as condições sociais e econômicas em que o paciente e seus cuidadores estão inseridos (Souza et al., 2019).

Diante dessa realidade, torna-se necessária uma assistência integral que considere não apenas as necessidades clínicas do paciente, mas também as demandas emocionais, sociais e familiares. O apoio psicológico pode contribuir para o acolhimento e a escuta dos pacientes e familiares, auxiliando no enfrentamento das mudanças e dificuldades relacionadas ao adoecimento. Da mesma forma, o trabalho multiprofissional e uma comunicação adequada entre profissionais, pacientes e familiares podem favorecer uma assistência mais humanizada (McMullan; Lohfeld; McKnight, 2022).

Embora as doenças raras tenham recebido maior atenção científica e social nas últimas décadas, ainda é importante ampliar a compreensão sobre as experiências vivenciadas pelos

pacientes e seus familiares, especialmente no que se refere às repercussões psicológicas do diagnóstico. Diante desse contexto, questiona-se: quais são os principais impactos psicológicos decorrentes do diagnóstico e da vivência de doenças raras para os pacientes e seus familiares/cuidadores?

Assim, o presente estudo tem como objetivo geral analisar os impactos psicológicos relacionados ao diagnóstico e à vivência de doenças raras em pacientes e familiares/cuidadores, por meio de uma revisão integrativa da literatura. Como objetivos específicos, buscou-se: (1) identificar os principais impactos psicológicos associados ao diagnóstico e à convivência com doenças raras; (2) descrever as experiências de familiares e cuidadores diante das demandas relacionadas ao cuidado; (3) verificar repercussões sociais e econômicas relacionadas à vivência das doenças raras; e (4) discutir a importância do apoio psicológico e da assistência integral aos pacientes e seus familiares.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, de caráter descritivo, realizada com o propósito de reunir e analisar estudos sobre os impactos psicológicos das doenças raras em pacientes, familiares e cuidadores. A escolha desse método permite reunir diferentes tipos de estudos e organizar os achados disponíveis sobre um determinado tema, favorecendo uma compreensão ampla do fenômeno investigado (Mendes; Silveira; Galvão, 2008; Whittemore; Knafl, 2005).

A pergunta norteadora que orientou esta revisão foi: "Quais são os principais impactos psicológicos decorrentes do diagnóstico e da vivência de doenças raras para os pacientes e seus familiares/cuidadores?"

A seleção dos estudos considerou artigos relacionados às doenças raras e às suas repercussões psicológicas, familiares, sociais e econômicas. Foram considerados estudos nacionais e internacionais, publicados em português ou inglês, que apresentassem relação direta com o tema proposto. A busca foi realizada em bases de dados como SciELO, PubMed e BVS, utilizando descritores como "doenças raras", "impactos psicológicos", "familiares", "cuidadores" e "diagnóstico".

Foram incluídos artigos que abordassem diretamente a experiência de pacientes, familiares ou cuidadores de pessoas com doenças raras, com enfoque em aspectos psicológicos, psicossociais, familiares, sociais ou econômicos, disponíveis em texto completo e compatíveis com o objetivo da revisão. Foram excluídos estudos que não apresentassem

relação direta com o tema, estudos duplicados e publicações sem informações suficientes para análise.

Após a seleção, os estudos foram organizados em um quadro contendo autor e ano, título, objetivo, método, principais resultados e decisão de inclusão. A leitura dos 11 artigos selecionados permitiu identificar conteúdos recorrentes, que foram agrupados em quatro categorias temáticas: impactos psicológicos; sobrecarga e experiências dos familiares/cuidadores; impactos sociais e econômicos; e necessidade de apoio psicológico e assistência integral.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Para sistematizar a apresentação dos estudos que fundamentam esta revisão integrativa, elaborou-se o Quadro 1, que sintetiza as principais características e contribuições dos artigos selecionados.

Nº	Autor/Ano	Título	Objetivo	Método	Principais resultados
01	Belzer et al. (2022)	Psychosocial considerations for the child with rare disease	Analisar os impactos psicossociais das doenças raras em crianças e famílias	Revisão narrativa	Diagnóstico tardio, estresse familiar, isolamento social e necessidade de apoio psicológico
02	McMullan; Lohfeld; McKnight (2022)	Needs of informal caregivers of people with a rare disease	Identificar as necessidades dos cuidadores	Revisão rápida	Sobrecarga, impacto emocional, dificuldades financeiras e necessidade de suporte profissional
03	Assalone et al. (2024)	Systematic review on family functioning in families of children with rare diseases	Avaliar o funcionamento familiar	Revisão sistemática	Alterações na dinâmica familiar, sobrecarga, adaptação, coping e relações sociais

04	Atkins; Padgett (2024)	Living with a rare disease: psychosocial impacts for parents and family members	Investigar os impactos psicossociais nos familiares	Revisão sistemática	Maior sofrimento psicológico, menor qualidade de vida, maior sobrecarga e alterações no suporte social
05	Bull et al. (2025)	Assessing psychological harms on parents and primary caregivers of children living with a rare disease	Avaliar os danos psicológicos e os instrumentos utilizados para mensurá-los	Revisão sistemática	Ansiedade e estresse foram os impactos psicológicos mais frequentes entre pais e cuidadores
06	Luz; Silva; DeMontigny (2015)	Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias	Caracterizar o percurso até o diagnóstico e tratamento	Estudo qualitativo	Peregrinação diagnóstica, dificuldades de acesso e desafios para manutenção terapêutica
07	Brotto; Rosaneli (2023)	E a história do cuidador, quem conta?	Compreender a experiência e as vulnerabilidades dos cuidadores familiares	Pesquisa de campo exploratória	Sobrecarga, dificuldades de autocuidado, desconhecimento de direitos e
					necessidade de apoio à saúde mental
08	Aureliano (2018)	Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração	Analisar as trajetórias terapêuticas das famílias	Estudo qualitativo	Sofrimento prolongado, dificuldades no cuidado e impactos sociais, emocionais e familiares
09	Iriart et al. (2019)	Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento	Investigar os desafios do cuidado e os itinerários terapêuticos	Estudo qualitativo	Incertezas, dificuldades de acesso, desafios materiais e emocionais e desgaste familiar

10	Pinto et al. (2019)	Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda	Estimar custos e perda de renda das famílias	Estudo quantitativo	Elevados gastos, redução da renda, empréstimos, venda de bens e sobrecarga financeira
11	Souza et al. (2019)	Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa	Caracterizar estudos qualitativos sobre doenças genéticas raras	Revisão integrativa	Importância das pesquisas qualitativas para compreender experiências, cuidado e necessidades das famílias

Fonte: Elaboração própria a partir dos estudos selecionados, 2026.

Quadro 1 – Artigos selecionados para a revisão

A análise integrada do Quadro 1 evidencia que os estudos selecionados convergem ao demonstrar que as doenças raras produzem impactos que transcendem a dimensão clínica, alcançando aspectos psicológicos, familiares, sociais e econômicos. Os estudos de Belzer et al. (2022), Atkins e Padgett (2024) e Bull et al. (2025) demonstram que o diagnóstico e a convivência com a doença rara estão associados a sofrimento psicológico significativo, com destaque para ansiedade e estresse. McMullan, Lohfeld e McKnight (2022) e Brotto e Rosaneli (2023) evidenciam a sobrecarga dos cuidadores e a necessidade de suporte profissional. Pinto et al. (2019) quantificam o impacto financeiro, demonstrando que as famílias enfrentam custos elevados, redução de renda e recorrem a empréstimos e venda de bens. Luz, Silva e DeMontigny (2015) e Iriart et al. (2019) destacam as dificuldades de acesso aos serviços e a peregrinação diagnóstica. Diante desses achados, os resultados serão discutidos em quatro categorias temáticas: (1) impactos psicológicos do diagnóstico e da convivência com a doença rara; (2) sobrecarga e experiências dos familiares e cuidadores; (3) impactos sociais e econômicos nas famílias; e (4) necessidade de apoio psicológico e assistência integral.

4.1 Impactos psicológicos do diagnóstico e da convivência com a doença rara

Os estudos analisados demonstram que o diagnóstico de uma doença rara representa um momento de grande impacto emocional para pacientes e familiares. A demora para obtenção do diagnóstico, frequentemente denominada "peregrinação diagnóstica", pode gerar

sentimentos de ansiedade, medo, insegurança e frustração. Belzer et al. (2022) destacam que crianças com doenças raras e seus familiares apresentam vulnerabilidades psicossociais relacionadas às incertezas do tratamento, ao prognóstico, às relações sociais e às exigências do cuidado. Atkins e Padgett (2024) também identificaram, entre familiares de pessoas com doenças raras, sofrimento psicológico, redução da qualidade de vida, sobrecarga do cuidador e mudanças no suporte social. Bull et al. (2025), em revisão sistemática sobre os danos psicológicos em pais e cuidadores de crianças com doenças raras, identificaram ansiedade e estresse como os impactos psicológicos mais frequentes. Esses achados reforçam que a experiência da doença pode afetar significativamente aqueles que participam diretamente do cuidado.

Nos estudos brasileiros, Luz, Silva e DeMontigny (2015) demonstraram que o itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias é marcado por diferentes etapas e dificuldades de acesso aos serviços. Iriart et al. (2019) também identificaram desafios materiais, emocionais e estruturais na busca pelo diagnóstico e tratamento de doenças genéticas raras. De modo geral, os artigos demonstram que os impactos psicológicos estão presentes desde o início da trajetória da doença e podem permanecer ao longo do tratamento, reforçando a necessidade de considerar a assistência psicológica como parte do cuidado integral às pessoas com doenças raras e seus familiares.

Os achados desta categoria evidenciam que o impacto psicológico do diagnóstico de uma doença rara não é um evento isolado, mas um processo contínuo que acompanha toda a trajetória do paciente e sua família. A ansiedade e o estresse identificados por Bull et al. (2025) não se limitam ao momento do diagnóstico, mas se estendem ao longo do tratamento e das incertezas sobre o prognóstico. A peregrinação diagnóstica, destacada por Luz, Silva e DeMontigny (2015) e Iriart et al. (2019), constitui um fator agravante, pois expõe a família a repetidas frustrações e à sensação de desamparo. Nesse contexto, o apoio psicológico desde o momento do diagnóstico revela-se fundamental para auxiliar no enfrentamento e na adaptação à nova realidade.

4.2 Sobrecarga e experiências dos familiares e cuidadores

A análise dos estudos selecionados evidencia que os familiares, especialmente os cuidadores principais, vivenciam uma sobrecarga significativa ao longo da trajetória de cuidado de pessoas com doenças raras. Essa sobrecarga está relacionada não apenas às demandas de cuidado, mas também às mudanças na rotina familiar, às dificuldades de acesso

aos serviços de saúde, às preocupações com o futuro e aos impactos emocionais e sociais decorrentes da condição de saúde.

McMullan, Lohfeld e McKnight (2022), em revisão sobre as necessidades dos cuidadores informais de pessoas com doenças raras, identificaram necessidades relacionadas à sobrecarga do cuidador, ao processo diagnóstico, às dimensões sociais, financeiras e psicológicas, à informação e à comunicação com profissionais de saúde. Entre os estudos brasileiros, Brotto e Rosaneli (2023) mostram que os cuidadores familiares vivenciam vulnerabilidades importantes, incluindo dificuldades para cuidar de si, desconhecimento de direitos e sofrimento diante do diagnóstico e do prognóstico. As narrativas analisadas reforçam a importância de cuidar também de quem cuida.

Aureliano (2018) evidencia que as trajetórias familiares diante das doenças raras hereditárias podem ser marcadas por sofrimento de longa duração, busca por diagnóstico e tratamento e reorganização da vida familiar. A doença, nesse contexto, ultrapassa o indivíduo e alcança relações, projetos e responsabilidades familiares. Pinto et al. (2019) observaram que a mãe era a principal cuidadora em 72% das famílias investigadas. Além disso, 72% dos cuidadores relataram dedicar mais de 13 horas diárias ao paciente, enquanto 57% afirmaram disponibilizar entre 18 e 24 horas de sua rotina aos cuidados da criança ou do adolescente. Esses dados demonstram a intensidade da rotina de cuidado e suas repercussões sobre a vida pessoal e profissional dos familiares.

O mesmo estudo identificou ainda que 54% dos cuidadores estavam desempregados no momento da pesquisa e que, entre aqueles que não trabalhavam, aproximadamente 86% relacionavam essa situação à condição de saúde rara do filho ou filha. Dessa forma, a experiência do cuidador ultrapassa a dimensão do cuidado direto e pode provocar mudanças significativas na participação no mercado de trabalho e na organização financeira da família.

A sobrecarga dos cuidadores, evidenciada por Pinto et al. (2019), revela uma realidade em que o cuidado contínuo compromete não apenas a saúde física e emocional do cuidador, mas também sua autonomia financeira e sua participação social. A dedicação de 13 a 24 horas diárias ao cuidado, identificada no estudo, demonstra que a doença rara se torna o eixo organizador da vida familiar. A constatação de que 86% dos cuidadores que não trabalhavam atribuíam essa situação à condição de saúde do filho evidencia o impacto econômico e social da doença. Nesse contexto, a atuação multiprofissional deve incluir não apenas o paciente, mas também o cuidador, oferecendo suporte psicológico, orientação sobre direitos e estratégias de autocuidado.

4.3 Impactos sociais e econômicos nas famílias

As doenças raras podem provocar mudanças significativas na vida das famílias, ultrapassando os aspectos relacionados ao diagnóstico e ao tratamento. As necessidades contínuas de cuidado, os deslocamentos frequentes para os serviços de saúde e os custos relacionados ao acompanhamento da condição podem interferir na organização familiar, na vida profissional e na situação econômica dos cuidadores.

Pinto et al. (2019), ao investigarem famílias de crianças e adolescentes com fibrose cística, mucopolissacaridoses e osteogênese imperfeita, identificaram que 72% dos cuidadores dedicavam mais de 13 horas diárias ao paciente. Além disso, 57% relataram dedicar entre 18 e 24 horas por dia aos cuidados. Essa rotina intensa pode dificultar a realização de outras atividades, principalmente o trabalho, os estudos, as tarefas domésticas e o cuidado com outros filhos. A repercussão sobre a vida profissional também foi evidenciada, com 86% dos cuidadores que não trabalhavam atribuindo essa situação à condição de saúde rara do filho.

Além da perda de renda, as famílias podem enfrentar despesas que não estão diretamente relacionadas aos procedimentos médicos, mas que são necessárias para garantir o tratamento e o cuidado. Entre esses gastos estão transporte, alimentação, medicamentos, adaptações na residência, órteses, próteses e outros serviços de apoio. No estudo de Pinto et al. (2019), os custos diretos não médicos apresentaram valores expressivos para as três condições analisadas, demonstrando que o impacto financeiro da doença não se restringe aos gastos realizados dentro dos serviços de saúde.

Outro aspecto importante identificado pelos autores foi a utilização de estratégias financeiras para enfrentar essas despesas. Cerca de 69% das famílias entrevistadas recorreram a empréstimos e 22,5% relataram ter vendido bens para lidar com os custos relacionados ao tratamento. Esses dados evidenciam que, diante da insuficiência da renda familiar para atender às necessidades decorrentes da doença, algumas famílias precisam utilizar recursos que podem comprometer sua estabilidade financeira. Os impactos sociais também estão relacionados às dificuldades de acesso aos serviços de saúde. Luz, Silva e DeMontigny (2015) e Iriart et al. (2019) mostram que a busca por serviços especializados pode envolver deslocamentos, diferentes etapas do percurso assistencial e dificuldades institucionais.

Os impactos econômicos identificados por Pinto et al. (2019) revelam que a doença rara não afeta apenas a saúde, mas toda a estrutura financeira da família. O recurso a empréstimos e à venda de bens, relatado por 69% e 22,5% das famílias, respectivamente,

demonstra que o custo do cuidado ultrapassa a capacidade financeira de muitas famílias. Esses achados evidenciam a necessidade de políticas públicas que ofereçam suporte financeiro e social às famílias, bem como de uma assistência que considere as dimensões sociais e econômicas do adoecimento.

4.4 Necessidade de apoio psicológico e assistência integral

Os estudos analisados demonstram que o diagnóstico e o acompanhamento de uma doença rara produzem repercussões que ultrapassam os aspectos clínicos, alcançando também as dimensões emocional, familiar e social. Nesse contexto, torna-se necessária uma assistência que considere não apenas as necessidades da pessoa diagnosticada, mas também as demandas dos familiares e cuidadores que participam diariamente do processo de cuidado.

As dificuldades relacionadas ao processo diagnóstico aparecem como um dos aspectos que podem aumentar a insegurança e o sofrimento das famílias. A demora para chegar ao diagnóstico, a busca por diferentes profissionais e serviços e a falta de informações claras podem tornar esse período marcado por dúvidas e incertezas. McMullan, Lohfeld e McKnight (2022) identificaram necessidades relacionadas ao suporte durante o processo diagnóstico, à informação e comunicação e ao reconhecimento das demandas dos cuidadores pelos profissionais de saúde.

Além disso, a literatura analisada evidencia a necessidade de oferecer suporte psicológico aos familiares e cuidadores. A sobrecarga decorrente do cuidado contínuo, associada às mudanças na rotina, às preocupações com a evolução da doença e às dificuldades sociais e econômicas, pode favorecer o sofrimento emocional. Nesse sentido, o acompanhamento psicológico pode contribuir para oferecer espaços de escuta e acolhimento, auxiliando no enfrentamento das dificuldades presentes no cotidiano. O apoio não deve ocorrer somente após o diagnóstico. Durante toda a trajetória da doença rara, as famílias podem apresentar necessidades diferentes, relacionadas às mudanças na condição clínica, ao tratamento, à autonomia do paciente e às próprias transformações da dinâmica familiar.

Outro aspecto importante é a necessidade de uma atuação multiprofissional. As doenças raras frequentemente exigem acompanhamento por diferentes áreas da saúde, e as necessidades apresentadas pelas famílias não são exclusivamente médicas. Aspectos psicológicos, sociais, educacionais e econômicos também fazem parte da experiência do adoecimento. Dessa forma, a integração entre diferentes profissionais pode favorecer uma assistência mais ampla e adequada às necessidades do paciente e de seus familiares. Os

estudos brasileiros também apontam para a importância de considerar a família como parte do processo de cuidado. Pinto et al. (2019) demonstraram que os cuidadores enfrentam uma rotina intensa, com grande dedicação de tempo ao paciente e repercussões sobre o trabalho e a renda. Brotto e Rosaneli (2023) reforçam a importância de cuidar de quem cuida e de ampliar as redes de apoio, inclusive no campo da saúde mental.

A necessidade de apoio psicológico e assistência integral, evidenciada nesta categoria, aponta para a importância de um modelo de cuidado que considere o paciente e sua família como uma unidade. A sobrecarga do cuidador, as dificuldades financeiras e o sofrimento emocional não podem ser tratados como questões secundárias, mas como parte integrante do processo de cuidado. A atuação multiprofissional, com a participação de psicólogos, assistentes sociais, enfermeiros e outros profissionais, é fundamental para oferecer suporte abrangente e humanizado. Além disso, a comunicação adequada entre profissionais e famílias é essencial para reduzir a insegurança e promover a participação ativa no cuidado.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo atingiu seu objetivo ao analisar os impactos psicológicos relacionados ao diagnóstico e à vivência de doenças raras em pacientes e familiares/cuidadores, por meio de uma revisão integrativa da literatura. A partir da análise dos 11 artigos selecionados, foi possível solucionar o problema de pesquisa ao evidenciar que a experiência de viver com uma doença rara ultrapassa os aspectos relacionados ao diagnóstico e ao tratamento, produzindo repercussões emocionais, familiares, sociais e econômicas significativas.

A síntese dos resultados permite refletir que o diagnóstico de uma doença rara representa um momento de grande impacto emocional, frequentemente acompanhado por sentimentos de incerteza, medo, ansiedade e estresse. A sobrecarga dos familiares e cuidadores, evidenciada pela dedicação de longas horas ao cuidado e pelas repercussões sobre a vida profissional e financeira, constitui uma dimensão central da experiência do adoecimento. O estudo contribui para o tema ao evidenciar que a assistência às pessoas com doenças raras deve ultrapassar a dimensão biomédica, considerando também as necessidades emocionais, familiares, sociais e econômicas. Nesse contexto, o apoio psicológico e a atuação multiprofissional constituem elementos importantes para uma atenção integral e humanizada.

Como dificuldades e limitações do estudo, destaca-se a escassez de pesquisas que abordem especificamente os impactos psicológicos das doenças raras no contexto brasileiro,

bem como a heterogeneidade metodológica dos estudos analisados, com diferentes delineamentos e instrumentos de avaliação. Além disso, a maioria dos estudos concentra-se em doenças específicas, o que pode limitar a generalização dos achados para o conjunto diverso de doenças raras. Para pesquisas futuras, sugere-se a realização de estudos de campo que investiguem a experiência de pacientes e cuidadores em diferentes regiões do Brasil, bem como o desenvolvimento de instrumentos específicos para avaliar os impactos psicológicos das doenças raras. Recomenda-se também a realização de estudos longitudinais que acompanhem as famílias ao longo do tempo, permitindo compreender a evolução das necessidades e das estratégias de enfrentamento.

REFERÊNCIAS

ASSALONE, F.; ORTEGA, J.; VÁZQUEZ, N.; VÁZQUEZ, V. Systematic review on family functioning in families of children with rare diseases. **Papeles del Psicólogo**, Madrid, v. 45, n. 1, p. 39-47, 2024.

ATKINS, J. C.; PADGETT, C. R. Living with a rare disease: psychosocial impacts for parents and family members – a systematic review. **Journal of Child and Family Studies**, v. 33, p. 617-636, 2024.

AURELIANO, W. A. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 2, p. 369-380, 2018.

BELZER, L. T.; WRIGHT, S. M.; GOODWIN, E. J.; SINGH, M. N.; CARTER, B. S. Psychosocial considerations for the child with rare disease: a review with recommendations and calls to action. **Children**, v. 9, n. 7, p. 933, 2022.

BROTTO, A. M.; ROSANELI, C. F. E a história do cuidador, quem conta? Narrativas dos cuidadores familiares nas doenças raras no Brasil. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 6, p. 31060-31077, 2023.

BULL, L. J.; ESLICK, G. D.; TEUTSCH, S. M. et al. Assessing psychological harms on parents and primary caregivers of children living with a rare disease: a systematic review of the scope and validity of surveys utilized. **Clinical Child and Family Psychology Review**, v. 28, p. 612-630, 2025.

IRIART, J. A. B.; NUCCI, M. F.; MUNIZ, T. P.; VIANA, G. B.; AURELIANO, W. A.; GIBBON, S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019.

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015.

MCMULLAN, J.; LOHFELD, L.; MCKNIGHT, A. J. Needs of informal caregivers of people with a rare disease: a rapid review of the literature. **BMJ Open**, v. 12, n. 12, e063263, 2022.

MENDES, K. D. S.; SILVEIRA, R. C. C. P.; GALVÃO, C. M. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Texto & Contexto - Enfermagem**, Florianópolis, v. 17, n. 4, p. 758-764, 2008.

PINTO, M.; MADUREIRA, A.; BARROS, L. B. P.; NASCIMENTO, M.; COSTA, A. C. C.; OLIVEIRA, N. V.; ALBERNAZ, L.; CAMPOS, D. S.; HOROVITZ, D. D. G.; MARTINS, A. J.; MOREIRA, M. C. N. 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. **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 35, n. 9, e00180218, 2019.

SOUZA, Í. P.; ANDROLAGE, J. S.; BELLATO, R.; BARSAGLINI, R. A. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3683-3700, 2019.

WHITTEMORE, R.; KNAFL, K. The integrative review: updated methodology. **Journal of Advanced Nursing**, v. 52, n. 5, p. 546-553, 2005.

CAPÍTULO 11

O IMPACTO EMOCIONAL NA FAMÍLIA DIANTE DO DIAGNÓSTICO DE DOENÇA RARA DO FILHO

THE EMOTIONAL IMPACT ON THE FAMILY FOLLOWING THE DIAGNOSIS OF A RARE DISEASE IN THEIR CHILD

Michelle de Araújo Aureliano
Rúbia Maria Lucena da Silva Fernandes
Suelen Rafael de Miranda
Profa. Dra. Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti

RESUMO

O diagnóstico de uma doença rara na infância gera alterações profundas na dinâmica familiar, trazendo sentimentos de dúvida, insegurança e sofrimento psíquico. Este estudo teve como objetivo analisar o impacto emocional vivenciado pela família diante do diagnóstico de uma doença rara no filho. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, de abordagem qualitativa, realizada nas bases de dados LILACS e SciELO, considerando artigos publicados em português entre 2021 e 2026. Foram utilizados os descritores: *Doenças Raras; Família; Cuidadores; Mães; Criança; Saúde Mental*. Após aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, selecionaram-se 2 artigos representativos para análise aprofundada. Os resultados apontaram a presença marcante de medo, ansiedade, angústia e preocupação constante com o futuro da criança, além de sobrecarga física e emocional associada ao cuidado diário. Por outro lado, a esperança, as estratégias de enfrentamento resiliente e o suporte da rede multiprofissional emergiram como recursos fundamentais para a reorganização familiar. Conclui-se que o atendimento deve acolher a família como unidade de cuidado.

Palavras-chave: Doenças Raras; Família; Cuidadores; Saúde Mental; Criança.

ABSTRACT

The diagnosis of a rare disease in childhood causes profound changes in family dynamics, bringing feelings of doubt, insecurity, and psychological suffering. This study aimed to analyze the emotional impact experienced by families following the diagnosis of a rare disease in their child. This is a qualitative integrative literature review conducted in LILACS and SciELO databases, considering articles published in Portuguese between 2021 and 2026. Keywords used: *Rare Diseases; Family; Caregivers; Mothers; Child; Mental Health*. After applying inclusion and exclusion criteria, 2 representative articles were selected for in-depth analysis. Results pointed to a strong presence of fear, anxiety, anguish, and constant concern about the child's future, as well as physical and emotional burden associated with daily care. On the other hand, hope, resilient coping strategies, and support from the multiprofessional network emerged as fundamental resources for family reorganization. It is concluded that care must embrace the family as a unit of care.

Keywords: Rare Diseases; Family; Caregivers; Mental Health; Child.

INTRODUÇÃO

As doenças raras representam um conjunto de condições de saúde que apresentam baixa frequência na população e podem ter diferentes causas e manifestações. Muitas delas possuem origem genética e podem se manifestar ainda na infância, fazendo com que a criança necessite de acompanhamento e cuidados por um longo período. No Brasil, são consideradas raras as doenças que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, e muitas dessas condições podem apresentar características crônicas, progressivas ou incapacitantes (Brasil, 2024; Carvalho; Llerena Junior, 2025).

Apesar de cada doença rara atingir um número reduzido de pessoas, a existência de milhares de condições diferentes faz com que essa realidade esteja presente na vida de muitas famílias. Quando uma criança recebe esse diagnóstico, os familiares podem enfrentar dificuldades para compreender a doença, ter acesso a serviços especializados e organizar o tratamento. O caminho até o diagnóstico também pode ser demorado, envolvendo consultas, exames e diferentes profissionais, o que pode gerar dúvidas, insegurança e preocupação. Além disso, as demandas relacionadas ao cuidado podem provocar mudanças na rotina familiar e interferir na vida social, profissional e financeira dos responsáveis. Nesse contexto, torna-se relevante compreender não apenas os aspectos relacionados à doença, mas também as repercussões emocionais que o diagnóstico pode provocar na família.

Diante dessa realidade, o presente estudo teve como objetivo geral analisar o impacto emocional vivenciado pela família diante do diagnóstico de uma doença rara no filho. Como objetivos específicos, buscou-se identificar os principais sentimentos vivenciados pelos familiares diante do diagnóstico; analisar as repercussões do diagnóstico na rotina e na organização familiar; e identificar as formas de enfrentamento e a importância da rede de apoio para os familiares. Para alcançar esses objetivos, foi realizada uma revisão integrativa da literatura, de abordagem qualitativa, a partir de estudos encontrados nas bases de dados LILACS e SciELO. Assim, a pesquisa foi orientada pela seguinte pergunta norteadora: Qual o impacto emocional vivenciado pela família diante do diagnóstico de uma doença rara no filho?

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

Conceito de doenças raras

As doenças raras compreendem um grupo bastante diversificado de condições de saúde que atingem um número reduzido de pessoas quando consideradas individualmente. No Brasil, são consideradas raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos. Apesar da baixa frequência de cada condição, estima-se a existência de milhares de doenças raras, muitas delas de origem genética e com manifestação ainda na infância (Brasil, 2024; Carvalho; Llerena Junior, 2025).

Essas doenças podem apresentar diferentes manifestações e formas de evolução, sendo muitas vezes crônicas, progressivas, degenerativas ou incapacitantes. Por essa razão, algumas pessoas necessitam de acompanhamento contínuo e de cuidados especializados ao longo da vida. O Ministério da Saúde destaca que as repercussões dessas condições não se limitam à pessoa diagnosticada, podendo também atingir sua família nos aspectos físicos, sociais e psicossociais (Brasil, 2014).

Quando a doença se manifesta na infância, a participação da família no cuidado tende a ser ainda mais presente. Aureliano (2018) aponta que, nas doenças raras hereditárias, a experiência da doença pode se prolongar por muitos anos e envolver mudanças na rotina e nas relações familiares. Dessa forma, compreender as doenças raras também exige considerar a realidade daqueles que acompanham diariamente a criança e participam do seu cuidado.

Características e desafios das doenças raras

Uma das principais características das doenças raras é a diversidade de sinais e sintomas. Em algumas situações, as primeiras manifestações podem ser semelhantes às de doenças mais comuns, dificultando o reconhecimento da condição. Essa característica pode fazer com que a família procure diferentes profissionais e serviços antes de encontrar alguém com conhecimento suficiente para investigar a possibilidade de uma doença rara (Brasil, 2024).

Além da dificuldade para reconhecer a doença, existem desafios relacionados ao acesso a profissionais especializados, exames, tratamentos e serviços de referência. O Ministério da Saúde aponta a necessidade de ampliar a rede de atendimento e melhorar a articulação entre os serviços para reduzir o tempo de espera e facilitar o acompanhamento das pessoas com doenças raras (Brasil, 2024).

Essas dificuldades também podem ser percebidas na experiência das famílias. Carvalho e Llerena Junior (2025) observaram que algumas famílias percorrem diferentes serviços e especialidades até conseguir atendimento adequado, principalmente quando existem falhas nos encaminhamentos e pouca articulação entre os serviços. Esse percurso pode tornar o cuidado mais cansativo e aumentar a responsabilidade dos próprios familiares pela busca de atendimento.

Diagnóstico e diagnóstico tardio

O diagnóstico representa um momento importante para a família, pois permite compreender melhor a condição da criança e buscar formas de cuidado mais adequadas. Entretanto, nas doenças raras, esse processo pode ser demorado devido à diversidade das manifestações clínicas e ao pouco conhecimento sobre determinadas condições. O Ministério da Saúde reconhece que a dificuldade de identificar alguns sinais pode contribuir para atrasos no diagnóstico (Brasil, 2024).

Durante essa trajetória, os familiares podem passar por consultas, exames e diferentes serviços de saúde sem conseguir inicialmente uma explicação para o quadro apresentado pela criança. Luz, Silva e DeMontigny (2015) identificaram que esse percurso pode ser acompanhado por dúvidas, estresse e angústia, principalmente quando as tentativas de diagnóstico não apresentam resultados satisfatórios.

Carvalho e Llerena Junior (2025) também encontraram dificuldades relacionadas à demora para chegar ao diagnóstico. Os autores observaram que a falta de conhecimento sobre as doenças raras, a dificuldade de encaminhamento e a pouca articulação entre os serviços podem prolongar esse percurso. Para os familiares, essa situação pode produzir preocupação, frustração e a sensação de que um tempo importante está sendo perdido.

Assim, o diagnóstico tardio não deve ser compreendido apenas como uma dificuldade clínica. Para a família, o período anterior à confirmação da doença também pode representar uma fase de incerteza, na qual os responsáveis precisam continuar buscando respostas enquanto acompanham as necessidades da criança.

Repercussões para a família

O diagnóstico de uma doença rara pode provocar mudanças na rotina e na organização da família. Consultas, exames, tratamentos e cuidados frequentes podem exigir que os familiares reorganizem seus horários e responsabilidades para acompanhar a criança. Em algumas situações, essas mudanças também podem interferir na vida profissional, social e financeira da família.

Aureliano (2018) destaca que a convivência com uma doença rara pode transformar o cuidado em uma experiência prolongada, exigindo adaptações constantes no cotidiano familiar. Quando a criança necessita de cuidados contínuos, diferentes membros da família podem assumir novas responsabilidades e modificar suas atividades para atender às necessidades relacionadas à doença.

Luz, Silva e DeMontigny (2015) também apontam que a doença pode levar à reorganização dos papéis familiares e à busca por apoio para lidar com as novas demandas. Nesse sentido, as repercussões da doença ultrapassam a condição clínica da criança e podem alcançar diferentes áreas da vida familiar.

Carvalho e Llerena Junior (2025) acrescentam que as próprias famílias acabam assumindo parte da responsabilidade pela organização do cuidado, acompanhando consultas, buscando serviços e tentando garantir a continuidade dos tratamentos. Essa situação pode aumentar as demandas presentes no cotidiano e exigir novas adaptações por parte dos familiares.

Cuidado e sobrecarga familiar

O cuidado de uma criança com doença rara pode exigir dedicação constante dos familiares, principalmente quando há necessidade de tratamentos, consultas frequentes e acompanhamento por diferentes profissionais. Quando essas responsabilidades se concentram em uma única pessoa, o cuidado pode se tornar ainda mais difícil de conciliar com as demais atividades da vida cotidiana.

Aureliano (2018) destaca que, nas doenças raras hereditárias, o cuidado pode se prolongar por muitos anos e exigir grande participação dos familiares. A autora chama atenção para a concentração dessas responsabilidades nas mulheres, especialmente nas mães, que frequentemente assumem uma parte significativa das atividades relacionadas ao cuidado.

Essa realidade também aparece no estudo de Carvalho e Llerena Junior (2025), no qual as mulheres assumiram principalmente as atividades relacionadas ao cuidado cotidiano e ao acompanhamento terapêutico dos filhos. Os autores identificaram relatos de sobrecarga física e emocional, além de sentimento de culpa e impotência diante das dificuldades encontradas na trajetória de cuidado.

Dessa forma, é importante considerar que o familiar responsável pelo cuidado também pode precisar de atenção e suporte. O cuidado integral proposto pelo Ministério da Saúde envolve a atuação de diferentes profissionais e serviços, buscando atender não somente às necessidades clínicas da pessoa com doença rara, mas também às demandas que surgem ao longo do processo de cuidado (Brasil, 2014).

Aspectos emocionais e psicossociais

A descoberta de uma doença rara no filho pode ser acompanhada por diferentes sentimentos. Durante a investigação, os familiares podem vivenciar dúvidas, medo, estresse e angústia diante da falta de respostas e da preocupação com a saúde da criança. Luz, Silva e DeMontigny (2015) identificaram sentimentos de estresse, angústia, raiva, dúvidas e desespero entre familiares durante a busca pelo diagnóstico.

Mesmo depois da confirmação da doença, a família pode continuar enfrentando dificuldades emocionais. O diagnóstico pode trazer uma explicação para o que está acontecendo, mas também pode gerar preocupações relacionadas ao tratamento, à evolução da doença e ao futuro da criança. Aureliano (2018) caracteriza essa experiência como um sofrimento que pode se prolongar ao longo da trajetória familiar, especialmente diante da necessidade de cuidados contínuos.

Carvalho e Llerena Junior (2025) também identificaram repercussões emocionais relacionadas ao percurso de cuidado, como sobrecarga, culpa e sensação de impotência. Ao mesmo tempo, os autores observaram que a chegada a um serviço especializado e a possibilidade de obter esclarecimentos sobre a condição da criança podem transformar sentimentos de angústia em maior confiança.

Nesse sentido, o impacto emocional não deve ser visto apenas como uma consequência negativa do diagnóstico. A forma como cada família vivencia essa experiência pode variar conforme as condições de cuidado, o acesso às informações, o apoio recebido e a

possibilidade de contar com profissionais e serviços preparados para acompanhar a criança e seus familiares.

Rede de apoio

Diante das dificuldades que podem surgir após o diagnóstico, a existência de uma rede de apoio pode contribuir para que a família consiga lidar melhor com as novas demandas. Essa rede pode envolver familiares, amigos, profissionais de saúde, serviços especializados e outras pessoas ou instituições que possam oferecer apoio durante a trajetória de cuidado.

Luz, Silva e DeMontigny (2015) destacam a importância da participação de familiares e pessoas próximas na divisão das tarefas e no apoio à família. Os profissionais de saúde também possuem papel importante nesse processo, principalmente na orientação dos familiares, no acompanhamento da criança e na articulação com outros serviços.

O Ministério da Saúde também estabelece que a atenção às pessoas com doenças raras deve ser organizada de forma integral e articulada, envolvendo diferentes profissionais e serviços. A proposta busca favorecer o diagnóstico, o tratamento, o acompanhamento e a reabilitação, considerando as necessidades apresentadas ao longo do tempo (Brasil, 2014; Brasil, 2024).

Carvalho e Llerena Junior (2025) reforçam a importância da coordenação do cuidado e de encaminhamentos realizados de maneira adequada. Para os autores, uma rede mais articulada pode diminuir parte da responsabilidade que atualmente recai sobre as famílias, especialmente sobre as mulheres que assumem grande parte do cuidado cotidiano.

Assim, a família deve ser considerada parte importante do cuidado da criança com doença rara, mas não deve assumir sozinha toda a responsabilidade pela busca e organização da assistência. Uma rede de apoio preparada e articulada pode contribuir para reduzir dificuldades, oferecer maior segurança aos familiares e favorecer o enfrentamento das mudanças emocionais e práticas provocadas pela doença.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, de abordagem qualitativa e de caráter exploratório, realizada com o objetivo de reunir e analisar estudos relacionados ao impacto emocional vivenciado pela família diante do diagnóstico de uma doença rara no filho. A

escolha pela revisão integrativa possibilitou reunir conhecimentos já produzidos sobre a temática e realizar uma análise dos principais aspectos encontrados nos estudos selecionados. Para a realização da revisão, foram consideradas as etapas propostas por Mendes, Silveira e Galvão (2008), que envolvem a elaboração da questão norteadora, busca e seleção dos estudos, organização das informações, avaliação dos estudos, análise dos resultados e apresentação da síntese do conhecimento.

Questão norteadora e estratégia de busca

A primeira etapa consistiu na definição da questão norteadora, estabelecida da seguinte forma: “Qual o impacto emocional vivenciado pela família diante do diagnóstico de uma doença rara no filho?” A partir dessa questão, foram definidos os critérios para orientar a busca e a seleção dos estudos relacionados ao tema.

A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Foram utilizadas como palavras-chave: “Doenças Raras”, “Família”, “Cuidadores”, “Mães”, “Criança” e “Saúde Mental”. Os termos foram utilizados de forma combinada nas bases de dados, buscando localizar estudos relacionados às doenças raras e às repercussões para as famílias.

Foram considerados estudos publicados no período de 2021 a 2026, no idioma português e disponíveis na íntegra. A escolha desse período buscou reunir publicações recentes relacionadas à temática investigada.

Critérios de inclusão e exclusão

Como critérios de inclusão, foram considerados artigos científicos publicados entre 2021 e 2026, no idioma português, disponíveis em texto completo e que abordassem doenças raras em crianças, apresentando relação com a experiência familiar e com aspectos emocionais, psicológicos ou psicossociais relacionados ao diagnóstico.

Foram excluídos estudos publicados fora do período estabelecido, artigos em outros idiomas, documentos que não fossem artigos científicos, trabalhos sem acesso ao texto completo e estudos que abordassem doenças raras sem relação direta com a experiência emocional da família diante do diagnóstico da criança.

Seleção dos estudos

Após a realização das buscas nas bases de dados selecionadas, foram encontrados cinco artigos. Inicialmente, foi realizada a leitura dos títulos e resumos, seguida da aplicação dos critérios de inclusão e exclusão. Os estudos considerados pertinentes foram posteriormente avaliados na íntegra para verificar sua relação com a questão norteadora.

Ao final do processo de seleção, dois artigos foram incluídos na revisão integrativa, por atenderem aos critérios estabelecidos e apresentarem relação direta com o objetivo da pesquisa. Os três artigos restantes foram excluídos por não atenderem aos critérios definidos para a revisão.

O processo de identificação, seleção e inclusão dos estudos está apresentado no Fluxograma 1.

Coleta e organização das informações

Para a análise dos estudos selecionados, foram extraídas informações relacionadas ao autor, ano de publicação, título, objetivo, tipo de estudo, participantes, principais resultados e aspectos relacionados ao impacto emocional na família.

Também foram observados os sentimentos e experiências relatados nos estudos, especialmente aqueles relacionados ao medo, insegurança, estresse, angústia, sofrimento, preocupação, esperança, sobrecarga e estratégias de enfrentamento.

As informações foram organizadas em quadro para facilitar a visualização e a comparação dos estudos selecionados.

Análise dos dados

A análise dos estudos foi realizada de forma qualitativa e descritiva, buscando identificar os principais aspectos relacionados à experiência emocional das famílias diante do diagnóstico de uma doença rara no filho. Os resultados dos estudos foram comparados entre si e posteriormente relacionados aos conhecimentos apresentados na fundamentação teórica.

A análise permitiu identificar pontos de aproximação entre os estudos, principalmente em relação aos sentimentos vivenciados pelas famílias, às mudanças na rotina, à sobrecarga relacionada ao cuidado e à importância da rede de apoio. A partir dessa análise, os achados foram discutidos de acordo com a literatura utilizada no estudo.

Etapas da revisão integrativa

A realização da revisão integrativa seguiu as etapas propostas por Mendes, Silveira e Galvão (2008). A primeira etapa correspondeu à definição da questão norteadora. A segunda etapa envolveu a busca dos estudos nas bases LILACS e SciELO e a definição dos critérios de inclusão e exclusão. Na terceira etapa, foram realizadas a seleção dos artigos e a extração das informações consideradas relevantes para o estudo.

Na quarta etapa, foi realizada a leitura e avaliação dos estudos selecionados, considerando sua relação com a questão norteadora e os objetivos da pesquisa. A quinta etapa correspondeu à análise e discussão dos resultados encontrados, relacionando os achados dos estudos com a literatura utilizada na fundamentação teórica. Por fim, na sexta etapa, foi realizada a síntese dos resultados e a apresentação das principais conclusões da revisão.

Figura 1: Fluxograma da busca dos artigos



Fonte: Elaborado pela autora (2026).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Após a realização das buscas nas bases de dados LILACS e SciELO, foram identificados cinco artigos. Após a leitura dos títulos e resumos, a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão e a leitura na íntegra dos estudos considerados pertinentes, dois artigos foram incluídos na revisão integrativa. Os trabalhos analisados foram publicados em 2023 e 2026 e abordaram diferentes aspectos relacionados à experiência das famílias diante do diagnóstico e da convivência com doenças raras. De modo geral, os estudos apontaram que essa experiência pode estar acompanhada por sentimentos de medo, insegurança, preocupação e sofrimento, mas também por esperança e busca de apoio para enfrentar as dificuldades encontradas.

No estudo de Juliano et al. (2026), foram identificados diferentes impactos emocionais vivenciados pelas mães diante da condição de saúde dos filhos. Entre os aspectos observados estavam o medo, a incerteza e a preocupação com o futuro, além da necessidade de encontrar formas de lidar com as mudanças provocadas pela doença. O estudo também destacou a importância do apoio recebido de familiares, amigos, grupos e profissionais de saúde para o enfrentamento dessa realidade. Esses resultados podem ser compreendidos considerando que o diagnóstico de uma doença rara não representa apenas a descoberta de uma condição de saúde. Para a família, ele pode significar o início de uma nova rotina, marcada por consultas, tratamentos, cuidados e dúvidas sobre a evolução da criança. Luz, Silva e DeMontigny (2015) também identificaram sentimentos de estresse, angústia, dúvidas, raiva e desespero durante a trajetória das famílias em busca do diagnóstico. Dessa forma, o impacto emocional pode estar relacionado tanto ao diagnóstico em si quanto ao caminho percorrido até que a família consiga compreender o que está acontecendo com a criança.

Quadro 1 – Caracterização dos estudos selecionados

Autor/Ano	**Título do estudo**	**Tipo de estudo**	**Participantes**	**Principais achados**
Aureliano et al. (2023)	Uma questão de família: agenciamentos em torno do diagnóstico para doenças raras hereditárias	Estudo qualitativo	Famílias de pessoas com doenças raras hereditárias	Os resultados apontaram dificuldades relacionadas ao processo de diagnóstico, incertezas diante da doença, preocupação com o futuro e repercussões na vida familiar.
Juliano et al. (2026)	Vivências de mães diante da condição rara dos filhos: repercussões emocionais e estratégias de enfrentamento	Estudo qualitativo	16 mães de crianças com doenças raras	Foram identificados medo, incerteza, estresse, sofrimento e preocupação com o futuro. Também foram observadas esperança e importância do apoio de familiares, amigos e profissionais de saúde.

Fonte: Elaborado pela autora (2026).

Essa situação também foi observada por Carvalho e Llerena Junior (2025), que identificaram dificuldades no percurso diagnóstico e terapêutico de pessoas com doenças raras. A necessidade de passar por diferentes profissionais e serviços, associada às

dificuldades de encaminhamento e à pouca articulação entre os serviços, pode aumentar a preocupação e a frustração dos familiares. Nesse sentido, quanto maior a dificuldade para obter respostas e organizar o cuidado, maior pode ser a insegurança vivenciada pela família durante esse processo.

Outro aspecto importante encontrado nos estudos está relacionado às mudanças provocadas pela doença na vida familiar. O diagnóstico pode exigir que os familiares reorganizem sua rotina e assumam novas responsabilidades relacionadas ao cuidado. Essa realidade pode ser especialmente difícil quando as demandas da criança são contínuas e exigem acompanhamento frequente. Aureliano (2018) destaca que a experiência das famílias com doenças raras pode se prolongar por muitos anos, fazendo com que o cuidado passe a ocupar um espaço significativo na vida cotidiana.

Nesse contexto, a sobrecarga familiar também merece atenção. Carvalho e Llerena Junior (2025) observaram que as mulheres, principalmente as mães, assumem grande parte das atividades relacionadas ao acompanhamento e ao cuidado dos filhos, podendo vivenciar situações de sobrecarga física e emocional. Esse achado ajuda a compreender que o impacto do diagnóstico não está relacionado somente aos sentimentos provocados pela descoberta da doença, mas também às mudanças práticas que passam a fazer parte da vida da família.

Apesar das dificuldades encontradas, os resultados também mostram que a experiência não é marcada somente por sentimentos negativos. No estudo de Juliano et al. (2026), a esperança e o apoio recebido de pessoas próximas apareceram como elementos importantes para o enfrentamento das dificuldades. Esse aspecto é relevante porque demonstra que, mesmo diante de uma situação inicialmente marcada por medo e incerteza, a família pode desenvolver formas de adaptação e encontrar recursos para lidar com a nova realidade.

A rede de apoio aparece, portanto, como um elemento importante nesse processo. O suporte de familiares, amigos e profissionais de saúde pode ajudar na divisão das responsabilidades, na obtenção de informações e na busca pelos serviços necessários. Luz, Silva e DeMontigny (2015) destacam a importância do apoio familiar e da atuação dos profissionais de saúde durante a trajetória das famílias, especialmente diante das dificuldades relacionadas ao diagnóstico e ao tratamento. Além disso, Carvalho e Llerena Junior (2025) ressaltam a importância da coordenação do cuidado e de encaminhamentos adequados para os serviços de referência. Dessa forma, uma rede de atenção mais organizada pode oferecer

maior segurança aos familiares e contribuir para que eles não precisem enfrentar sozinhos todas as dificuldades relacionadas à doença.

A partir dos estudos analisados, observa-se que o impacto emocional diante do diagnóstico de uma doença rara no filho é uma experiência complexa, que envolve sentimentos como medo, insegurança, angústia e preocupação, mas também pode envolver esperança e capacidade de adaptação. Esses sentimentos estão relacionados não apenas à condição da criança, mas também às dificuldades encontradas no diagnóstico, às mudanças na rotina familiar, à sobrecarga do cuidado e ao suporte disponível. Assim, os resultados reforçam a importância de uma assistência que considere a criança e sua família de forma conjunta, valorizando não somente o tratamento da doença, mas também as necessidades emocionais e sociais dos familiares.

A quantidade reduzida de estudos encontrados também deve ser considerada na interpretação dos resultados, uma vez que limita a possibilidade de generalizar as experiências identificadas para todas as famílias de crianças com doenças raras.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente revisão integrativa permitiu alcançar o objetivo proposto de analisar o impacto emocional vivenciado pela família diante do diagnóstico de uma doença rara no filho. Os estudos analisados mostraram que esse momento pode ser acompanhado por sentimentos como medo, insegurança, estresse, angústia, sofrimento e preocupação com o futuro da criança. Também foi possível compreender que essas experiências podem ocorrer tanto durante a busca pelo diagnóstico quanto após sua confirmação, quando a família passa a lidar com as demandas relacionadas ao tratamento e ao cuidado.

Os resultados também mostraram que o diagnóstico pode provocar mudanças na rotina e na organização familiar, aumentando as responsabilidades relacionadas ao cuidado e podendo contribuir para situações de sobrecarga, principalmente entre as mães. Por outro lado, a esperança e as estratégias de enfrentamento aparecem como recursos importantes para lidar com essa realidade. O apoio de familiares, amigos e profissionais de saúde também se mostrou relevante, indicando que o cuidado deve considerar não somente as necessidades da criança, mas também os aspectos emocionais e sociais de sua família. Dessa forma, o estudo contribui para reforçar a importância de um atendimento mais acolhedor e atento às necessidades dos familiares durante a trajetória de cuidado.

Como limitação, destaca-se a quantidade reduzida de estudos encontrados e incluídos na revisão, sendo analisados apenas dois artigos. Esse número limita a possibilidade de generalizar os resultados para todas as famílias de crianças com doenças raras. Apesar disso, os achados reforçam a necessidade de ampliar a atenção aos familiares e fortalecer as redes de apoio. Sugere-se que novas pesquisas sejam realizadas com maior número de participantes e diferentes abordagens, buscando ampliar a compreensão sobre as experiências emocionais das famílias diante do diagnóstico de doenças raras e sobre as formas de apoio que podem contribuir para seu enfrentamento.

REFERÊNCIAS

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 23, n. 2, p. 369-380, 2018. Disponível em: https://www.scielo.br/j/csc/a/jz3TPMVKdg4FbbRzNRKTSBq/abstract/?lang=pt. Acesso em: 20 ago. 2026.

AURELIANO, Waleska; NÓBREGA, Jociara; PEREIRA, Everson Fernandes; MUNIZ, Luíza Nepomuceno. Uma questão de família: agenciamentos em torno do diagnóstico para doenças raras hereditárias. *Vivência: Revista de Antropologia*, [S. l.], v. 1, n. 61, 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014*. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Plano Nacional da Saúde 2024 – 2027.* Atualizado em maio/2024. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/acesso-a-informacao/gestao-dosus/instrumentos-de-planejamento/pns/plano-nacional-de-saude-pns-2024-2027/view. Acesso em: 15 ago. 2026.

CARVALHO, Maria Beatriz Andrade Fontoura de; LLERENA JUNIOR, Juan Clinton. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 30, n. 2, e07652023, 2025. Disponível em: https://www.scielo.br/j/csc/a/YjgmzqzgB6swfbTfBngfrgJ/?lang=pt. Acesso em: 13 ago. 2026.

JULIANO, Nina de Almeida; SILVEIRA, Aline Oliveira; AURELIANO, Ana Paula Sarmento Charão; WERNET, Monika; CHAREPE, Zaida Borges. A esperança da família na perspectiva de mães de crianças com doenças raras. *Texto & Contexto - Enfermagem*, Florianópolis, v. 35, e20250044, 2026. Disponível em:

https://www.scielo.br/j/csc/a/YjgmzqzgB6swfbTfBngfrgJ/?lang=pt. Acesso em: 10 ago. 2026.

LUZ, Geisa dos Santos; SILVA, Mara Regina Santos da; DeMONTIGNY, Francine. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, São Paulo, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015. Disponível em: https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/abstract/?lang=pt. Acesso em: 01 ago. 2026.

MENDES, Karina Dal Sasso; SILVEIRA, Renata Cristina de Campos Pereira; GALVÃO, Cristina Maria. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto & Contexto - Enfermagem*, Florianópolis, v. 17, n. 4, p. 758764, 2008. Disponível em: https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/abstract/?lang=pt. Acesso em: 01 ago. 2026.

CAPÍTULO 12

DOENÇAS RARAS E VULNERABILIDADE SOCIAL: IMPACTOS NA VIDA DO PACIENTE E DA FAMÍLIA

RARE DISEASES AND SOCIAL VULNERABILITY: IMPACTS ON THE LIFE OF THE PATIENT AND FAMILY

Letícia Alves Santos

Marailza da Silva Pereira Vasconcelos

RESUMO

As doenças raras constituem um desafio complexo que ultrapassa a dimensão estritamente clínica, intersecionando-se diretamente com os determinantes sociais da saúde e a vulnerabilidade socioeconômica. Este capítulo tem como objetivo refletir sobre a relação entre doenças raras e vulnerabilidade social, destacando os impactos na vida dos pacientes e de suas famílias. Trata-se de um estudo teórico-reflexivo de abordagem qualitativa, fundamentado em revisão de literatura científica e na análise da categoria bioética de vulnerabilidade (Schramm, 2006). Os achados indicam que a desigualdade socioeconômica, a concentração dos centros de referência nas regiões Sul e Sudeste, os custos de deslocamento e a interrupção da atividade laboral dos cuidadores aprofundam a fragilidade social dos lares. Conclui-se que o Serviço Social desempenha papel estratégico na identificação de vulnerabilidades, na orientação sobre direitos previdenciários e assistenciais (BPC) e no fortalecimento da autonomia da família no SUS.

Palavras-chave: Doenças Raras; Vulnerabilidade Social; Serviço Social; Determinantes Sociais da Saúde; Direitos Sociais.

ABSTRACT

Rare diseases represent a complex challenge that extends beyond the strictly clinical dimension, directly intersecting with the social determinants of health and socioeconomic vulnerability. This chapter aims to reflect on the relationship between rare diseases and social vulnerability, highlighting the impacts on the lives of patients and their families. This is a theoretical-reflective qualitative study based on a literature review and the analysis of the bioethical category of vulnerability (Schramm, 2006). Findings indicate that socioeconomic inequality, the concentration of reference centers in the South and Southeast regions, travel costs, and the interruption of caregivers' employment deepen household social fragility. It is concluded that Social Work plays a strategic role in identifying vulnerabilities, providing guidance on social security and assistance rights (BPC), and strengthening family autonomy within the SUS.

Keywords: Rare Diseases; Social Vulnerability; Social Work; Social Determinants of Health; Social Rights.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras constituem um importante desafio para os sistemas de saúde e para a sociedade, especialmente em razão da complexidade que envolve seu diagnóstico, acompanhamento e tratamento. Cerca de 4% da população mundial vivem hoje com alguma patologia considerada rara. Quando pensamos em doenças raras, quando consideradas em conjunto, essas condições representam um contingente significativo de pessoas que convivem com diferentes graus de limitações, necessidades específicas de cuidado e demandas contínuas por assistência especializada. A trajetória de quem vive com uma doença rara é frequentemente marcada por incertezas, dificuldades de acesso aos serviços de saúde e necessidade de acompanhamento multiprofissional, aspectos que ultrapassam a dimensão estritamente clínica do adoecimento.

Nesse contexto, compreender as doenças raras exige considerar as condições sociais nas quais pacientes e familiares estão inseridos. A vulnerabilidade social pode crescer diante de fatores como desigualdade socioeconômica, dificuldades de acesso aos serviços de saúde, distância dos centros especializados, custos relacionados ao tratamento, insuficiência de redes de apoio e barreiras para a inserção ou permanência no mercado de trabalho. Esses elementos podem se sobrepor às demandas decorrentes da própria doença, contribuindo para o agravamento das dificuldades enfrentadas no cotidiano e para a redução das possibilidades de autonomia e participação social.

O fato de viver com uma doença repercute diretamente sobre a dinâmica familiar. O diagnóstico pode desencadear mudanças significativas na organização da vida cotidiana, exigindo a adaptação de rotinas, a redistribuição de responsabilidades e, em determinadas situações, a interrupção ou redução das atividades profissionais de familiares envolvidos no cuidado. Além dos impactos econômicos, podem surgir sentimento de insegurança, medo, ansiedade e sobrecarga emocional, sobretudo quando o cuidado é prolongado e envolve elevada dependência ou necessidades complexas.

Para o paciente, as repercussões podem envolver diferentes dimensões, incluindo aspectos físicos, emocionais, educacionais, profissionais e relacionais. As limitações impostas pela condição de saúde, associadas às barreiras sociais e institucionais, podem interferir na autonomia e na participação em atividades do cotidiano. A família, por sua vez, ocupa posição central no processo de cuidado, constituindo, em muitos casos, a principal fonte de suporte

para a pessoa com doença rara. Entretanto, essa responsabilidade pode gerar sobrecarga quando não existem redes de apoio suficientemente estruturadas. A abordagem das doenças raras sob a perspectiva da vulnerabilidade social amplia, portanto, a compreensão sobre os desafios enfrentados por pacientes e famílias.

Diante desse cenário, este capítulo propõe uma reflexão sobre a relação entre doenças raras e vulnerabilidade social, destacando os impactos dessas condições na vida dos pacientes e de suas famílias. Busca-se destacar as principais dificuldades relacionadas ao acesso à saúde, às condições socioeconômicas, à sobrecarga do cuidado e à necessidade de redes de apoio e políticas públicas capazes de responder às demandas específicas dessa população.

2 REVISÃO DE LITERATURA

O reconhecimento das doenças raras como um campo específico de atenção à saúde ocorreu de forma gradual. Antes do avanço da genética, da biologia molecular e das tecnologias diagnósticas, muitas dessas condições eram identificadas apenas a partir de seus sinais e sintomas. A ausência de conhecimentos sobre suas causas contribuiu para diagnósticos tardios, tratamentos inadequados e, em muitos casos, para a invisibilidade das pessoas afetadas e de suas famílias.

A partir do século XIX e, principalmente, ao longo do século XX, importantes avanços científicos modificaram a compreensão dessas enfermidades. O desenvolvimento da genética médica possibilitou estabelecer relações entre determinadas alterações genéticas e manifestações clínicas específicas. Posteriormente, a descoberta da estrutura do DNA, o avanço das técnicas de diagnóstico molecular e o desenvolvimento de estudos sobre doenças metabólicas, cromossômicas e genéticas ampliaram significativamente a capacidade de identificação e classificação dessas condições. A partir desse processo, as doenças raras passaram a ser reconhecidas não apenas como uma questão médica, mas também como um importante problema de saúde pública, envolvendo aspectos sociais, familiares, econômicos e de qualidade de vida.

No Brasil, esse reconhecimento contribuiu para a criação de políticas públicas específicas no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), buscando ampliar o acesso ao diagnóstico, tratamento e cuidado integral. Dessa forma, a história das doenças raras é também marcada pela luta por reconhecimento, direitos, dignidade e inclusão social das pessoas afetadas e de suas famílias.

O atendimento para pacientes com doenças raras no Brasil é feito, primeiramente, na atenção básica, porta de entrada principal para o Sistema Único de Saúde (SUS), e, quando há necessidade esses pacientes são direcionados para atendimentos especializados de alta complexidade, para diagnóstico e tratamento. A Atenção Primária à Saúde (APS), realizada principalmente nas Unidades Básica de Saúde e pelas equipes de Saúde da Família, é normalmente o primeiro contato do usuário com o SUS.

Quando a doença é rara, juntamente com o diagnóstico vem grandes desafios. A dificuldade ao acesso a profissionais especializados, informações a respeito da doença, recursos financeiros e acesso ao tratamento. Um dos grandes desafios é que muitas doenças raras apresentam sintomas semelhantes aos de doenças mais comuns. Além disso, algumas manifestações aparecem somente durante a infância, enquanto outras podem surgir na adolescência ou na vida adulta. Isso pode fazer com que o diagnóstico demore. Quando existe suspeita de uma doença rara ou quando o caso exige investigação mais específica, o paciente pode ser encaminhado para serviços especializados. O objetivo é realizar uma investigação mais aprofundada para chegar ao diagnóstico e definir o tratamento e o acompanhamento adequados. A demora e o percurso até o diagnostico gera fortes sentimentos e incertezas, principalmente para os familiares.

DOENÇAS RARAS E VULNERABILIDADE SOCIAL.

É necessário compreender as vulnerabilidades nas trajetórias percorridas por pessoas que vivem com doença rara, o que significa um desafio diário que envolve não apenas aspectos clínicos, mas também, sanitários, sociais, epidemiológicos e éticos. De acordo com Schramm (2006) vulnerabilidade é:

> vulnerabilidade é uma categoria sui generis que pode ser aplicada a qualquer ser vivo que, enquanto tal, pode ser "ferido" (de acordo com o sentido da palavra latina vulnus), mas não necessariamente o será. Ou seja, a mera potencialidade inscrita no termo vulnerabilidade não pode ser confundida logicamente com aquilo que chamamos "vulneração", de acordo com uma distinção já estabelecida por Aristóteles entre potência e ato.

A vivência de uma doença rara pode aumentar situações de vulnerabilidade social, uma vez que seus impactos ultrapassam as dimensões clínica e individual, atingindo também a família, as relações sociais e as condições de vida. A dificuldade de diagnóstico, a necessidade de acompanhamento especializado e contínuo, os custos relacionados ao

tratamento e as limitações funcionais podem interferir na autonomia, na escolarização, no trabalho e na renda familiar. Segundo Brotto *et al.* (2026), as pessoas com doenças raras enfrentam diferentes vulnerabilidades ao longo de suas trajetórias terapêuticas. É importante destacar que nem sempre as pessoas acometidas por um doença rara recebem o diagnóstico precoce e, além disso, são poucas as opções terapêuticas e poucas as pesquisas científicas nessa área.

A vulnerabilidade também está relacionada às desigualdades no acesso aos serviços de saúde, à informação, ao transporte, à assistência social e aos recursos necessários para a continuidade do cuidado. Dessa forma, a atenção às pessoas com doenças raras deve considerar suas necessidades de forma integral, reconhecendo os determinantes sociais da saúde e garantindo acesso às políticas públicas e aos direitos sociais.

Nesse contexto, o Serviço Social possui importante papel na identificação das vulnerabilidades, na orientação sobre direitos e benefícios, na articulação com a rede de serviços e no fortalecimento da autonomia da pessoa e de sua família, contribuindo para um cuidado mais humanizado, integral e equitativo.

IMPACTOS NA VIDA DO PACIENTE E DA FAMÍLIA.

Diante desse contexto, os sentimentos mais frequentes nas famílias são de angústia, medo, revolta e impotência. A falta de informação e apoio por parte da saúde pública contribui muitas vezes para essa junção de sentimentos. É o que explica Souza quando diz que as dificuldades enfrentadas durante a busca pelo diagnóstico podem provocar angústia, estresse e desespero tanto nos pacientes quanto em seus familiares, especialmente diante das incertezas relacionadas à doença e ao futuro (DE SOUZA; SCHWAMBACH; MIKAMI, 2025).

O nascimento de uma criança é sempre tido como momento de alegria e mudança na rotina familiar. Quando essa criança nasce com alguma doença pode provocar mudanças no cotidiano da família, fazendo surgir comportamentos e sentimentos ímpares, tudo isso fruto dessa nova condição. As famílias se veem com a necessidade de se readaptarem a essa nova fase, assumirem novas responsabilidades além das quais já fazem parte do nascimento de um filho, tais como buscar serviços de saúde que lhes ofereçam acolhimento, apoio social, financeiro e emocional.

As doenças raras representam um processo constante de adaptação e aprendizado tanto para as pessoas diagnosticadas quanto para seus familiares. Ao longo desse percurso, a família enfrenta diversos desafios, que envolvem desde as mudanças na rotina e na dinâmica familiar até as dificuldades relacionadas ao acesso e à utilização dos serviços de saúde, com os quais precisarão manter contato por um longo período. As famílias de pessoas com doenças raras frequentemente enfrentam dificuldades no acesso aos serviços de saúde, não necessariamente relacionadas à discriminação, mas às limitações existentes na assistência oferecida. Direitos como o acesso a um atendimento de qualidade, a equidade, a integralidade e a resolução adequada das necessidades de saúde nem sempre são garantidos. Isso pode ocorrer devido à falta de recursos e tecnologias específicas nos serviços ou à insuficiente capacitação dos profissionais para lidar com condições raras. Essas dificuldades podem acompanhar a família desde os primeiros momentos de vida da pessoa diagnosticada e permanecer após a confirmação da doença. Mesmo com o diagnóstico, os familiares muitas vezes precisam buscar alternativas para garantir a continuidade do tratamento, que pode apresentar custos elevados e, em determinadas situações, exigir o recurso à via judicial para assegurar o acesso aos cuidados necessários (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2015).

Como o próprio nome já diz, doença rara, é assim classificado por se tratar de algo que não ocorre com frequência na população. De acordo com estudos as crianças são as mais afetadas e isso contribuiu para o aumento do número da mortalidade infantil. Em alguns casos, nem chegam a iniciar o tratamento, devido a questões burocráticas e a processos jurídicos. De Souza, Schwambach e Mikami (2025) destacam que, embora existam serviços e políticas públicas voltados às pessoas com doenças raras, muitos pacientes ainda enfrentam dificuldades para chegar aos centros especializados, que se encontram concentrados principalmente nas regiões Sul e Sudeste do Brasil.

Em muitos casos, a necessidade de cuidados permanentes leva à reorganização da dinâmica familiar, podendo exigir que um dos membros reduza ou interrompa suas atividades profissionais para assumir o papel de cuidador. Essa situação pode gerar sobrecarga física e emocional, redução da renda e maior dependência de benefícios e serviços públicos. Nesse contexto, a literatura evidencia que as doenças raras apresentam desafios que ultrapassam o diagnóstico e o tratamento, podendo repercutir diretamente na vida das famílias:

> 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. 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. 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. (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2015, p. 396).

As doenças raras provocam impactos que vão muito além de manifestações clínicas, afetando profundamente a qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares. Diante disso, é fundamental promover não apenas o cuidado em saúde, mas também o acolhimento, o suporte e a garantia de dignidade a essas pessoas. Reconhecer essas necessidades é um passo essencial para uma assistência mais humana, integral e inclusiva. O familiar que cuida, também precisa de cuidados, de acolhimento e orientação. A rede de apoio faz toda diferença, não apenas para pessoa com doença rara, mas também para o cuidador, que todos os dias enfrenta a espera por um diagnóstico, por uma medicação, por uma avaliação especializada, por tantas outras demandas, que fazem parte de sua rotina diária.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

As doenças raras constituem uma importante questão de saúde pública, não apenas em razão de suas manifestações clínicas e da complexidade do diagnóstico e do tratamento, mas também pelos impactos sociais, econômicos, emocionais e familiares que podem acompanhar a trajetória do paciente. A condição de adoecimento frequentemente ultrapassa os limites individuais e repercute de maneira significativa sobre toda a dinâmica familiar, modificando rotinas, relações, projetos de vida e condições de subsistência.

Nesse contexto, a vulnerabilidade social pode intensificar as dificuldades enfrentadas por pessoas com doenças raras e seus familiares. O acesso desigual aos serviços de saúde, a escassez de profissionais especializados, os custos relacionados ao tratamento, as barreiras de deslocamento e a necessidade de cuidados contínuos podem produzir ou aprofundar situações de fragilidade social e econômica. Para muitas famílias, o cuidado de um membro com doença rara implica reorganização das atividades profissionais e domésticas, podendo resultar na redução da renda familiar e no aumento da dependência de redes de apoio.

Para o paciente, conviver com uma doença rara pode significar enfrentar uma trajetória marcada por incertezas, diagnósticos tardios ou prolongados, tratamentos complexos e, em determinadas situações, limitações que interferem na escolarização, no trabalho, na autonomia e na participação social. Para a família, por sua vez, o adoecimento frequentemente exige uma reorganização da vida cotidiana, com redistribuição de responsabilidades, mudanças na rotina e, não raramente, redução da capacidade laboral de um ou mais de seus membros. Nesse cenário, o cuidado pode assumir caráter permanente e provocar sobrecarga física, emocional, social e financeira.

É necessário, portanto, reconhecer a família não apenas como parte fundamental da rede de cuidado, mas também como sujeito que necessita de cuidado e proteção. A centralidade atribuída aos familiares no acompanhamento do paciente não pode significar a transferência de responsabilidades que deveriam ser compartilhadas com os serviços de saúde, as políticas públicas e as redes de proteção social. O fortalecimento dessas redes constitui elemento essencial para reduzir a sobrecarga familiar e favorecer a continuidade e a integralidade da assistência.

Diante disso, a abordagem das doenças raras demanda uma perspectiva interdisciplinar, capaz de articular saúde, assistência social, educação, trabalho e demais políticas públicas. A integralidade do cuidado pressupõe ampliar o olhar para além do diagnóstico e considerar as condições concretas nas quais pacientes e famílias vivem, reconhecendo suas necessidades, potencialidades, limitações e direitos. Mais do que disponibilizar recursos terapêuticos, é necessário assegurar condições para que essas pessoas possam exercer sua cidadania e participar de forma digna e ativa da sociedade.

Por fim, enfrentar os desafios relacionados às doenças raras pressupõe reconhecer que o direito à saúde está diretamente relacionado às condições concretas de vida. Assim, promover uma atenção verdadeiramente integral significa considerar não somente a doença, mas também a pessoa, sua família, seu contexto social e as redes de apoio das quais depende. A construção de uma assistência mais humanizada pode contribuir para reduzir desigualdades, minimizar a sobrecarga do cuidado e assegurar maior dignidade e participação social às pessoas que convivem com doenças raras e àqueles que compartilham diariamente dessa trajetória.

REFERÊNCIAS

BROTTO, Aline Maran; PEREIRA, Gabrielle Maciel; ROCHA, Renata Cristina Alves da; ROSANELI, Caroline Filla. **Vulnerabilidades nas trajetórias de vida de pacientes com**

Doenças Raras. *Revista Psicologia e Saúde*, Campo Grande, v. 18, n. 1, p. e18052018, 2026. DOI: 10.20435/pssa.v1i1.2018.

BROTTO, Aline; ROSANELI, Caroline. **Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa**. *Psicologia, Saúde & Doenças*, v. 22, n. 2, p. 659-673, 2021. DOI: 10.15309/21psd220228.

DE SOUZA, Fernanda Ritt; SCHWAMBACH, Cornélio; MIKAMI, Liya Regina. **Como contornar o impacto das doenças genéticas na vida dos pacientes e seus familiares?** *BioSCIENCE*, Curitiba, v. 83, n. 1, e00008, 2025.

IRIART, Jorge A. Bernstein; NUCCI, Marina Fisher; MUNIZ, Tatiane Pereira; VIANA, G. Bezerra; AURELIANO, Waleska de Araújo; GIBBON, Sahra. **Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil**. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019. DOI: https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019. Disponível em: https://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/. Acesso em: 06 set. 2026.

LUZ, Geisa dos Santos; SILVA, Mara Regina Santos da; DEMONTIGNY, Francine. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, São Paulo, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015. DOI: https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067. Disponível em: https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/. Acesso em: 06 set. 2026.

SCHRAMM, Fermin Roland. A saúde é um direito ou um dever? Autocrítica da saúde pública. ***Revista Brasileira de Bioética***, v. 2, n. 2, p. 187-200, 2006.

CAPÍTULO 13

PROMOÇÃO DA SAÚDE DO SONO PARA FAMILIARES E CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS: RELATO DE EXPERIÊNCIA

PROMOTING SLEEP HEALTH FOR FAMILY MEMBERS AND CAREGIVERS OF PEOPLE WITH RARE DISEASES: AN EXPERIENCE REPORT

Antonio Marcos Silva Pereira
Carolina Barros
Vinicius Eduardo Victor de Almeida
Profa. Dra. Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock

RESUMO

O sono constitui uma necessidade fisiológica fundamental para a manutenção da saúde e da qualidade de vida. No contexto das doenças raras, familiares e cuidadores frequentemente assumem sobrecarga de cuidado, com repercussões diretas sobre a duração e a qualidade do sono. O presente estudo tem como objetivo relatar a experiência de uma ação de educação em saúde voltada à promoção da saúde do sono entre familiares e cuidadores de pessoas com doenças raras, utilizando a sala de espera como espaço de diálogo, orientação e compartilhamento de conhecimentos. Trata-se de um relato de experiência de natureza descritiva, elaborado a partir de uma ação educativa realizada em uma associação de apoio a pessoas com doenças raras. A atividade foi conduzida no formato de sala de espera, com abordagem expositiva e dialogada, abordando a importância do sono, fatores que interferem no descanso, orientações de higiene do sono e a necessidade de avaliação profissional diante de alterações persistentes. Foi utilizado um panfleto educativo como recurso complementar. Os resultados indicam que a sala de espera constitui um espaço estratégico para ações educativas, favorecendo o diálogo, a troca de experiências e a reflexão sobre o autocuidado. Conclui-se que ações educativas sobre o sono podem contribuir para ampliar a conscientização sobre a importância do descanso e reconhecer o cuidador como sujeito de cuidado no contexto das doenças raras.

Palavras-chave: Sono. Doenças raras. Cuidadores. Educação em saúde. Promoção da saúde.

ABSTRACT

Sleep is a fundamental physiological need for maintaining health and quality of life. In the context of rare diseases, family members and caregivers often assume care burden, with direct repercussions on the duration and quality of sleep. This study aims to report the experience of a health education action focused on promoting sleep health among family members and caregivers of people with rare diseases, using the waiting room as a space for dialogue, guidance and knowledge sharing. This is a descriptive experience report, based on an educational action carried out at an association supporting people with rare diseases. The activity was conducted in a waiting room format, with expository and dialogical approach, addressing the importance of sleep, factors that interfere with rest, sleep hygiene guidelines and the need for professional evaluation in the face of persistent changes. An educational

leaflet was used as a complementary resource. The results indicate that the waiting room constitutes a strategic space for educational actions, favoring dialogue, exchange of experiences and reflection on self-care. It is concluded that educational actions on sleep can contribute to raising awareness about the importance of rest and recognizing the caregiver as a subject of care in the context of rare diseases.

Keywords: Sleep. Rare diseases. Caregivers. Health education. Health promotion.

1 INTRODUÇÃO

O sono constitui uma necessidade fisiológica fundamental para a manutenção da saúde e da qualidade de vida. Embora seja frequentemente associado ao repouso, o sono corresponde a um processo biológico complexo, relacionado à recuperação do organismo, à consolidação da memória, à regulação emocional e ao adequado funcionamento de diferentes sistemas (Watson et al., 2015). Dessa forma, alterações na duração ou na qualidade do sono podem repercutir sobre aspectos físicos, cognitivos e emocionais, interferindo no desempenho das atividades cotidianas e no bem-estar.

A saúde do sono pode ser influenciada por diferentes fatores, incluindo condições clínicas, aspectos emocionais, rotina, ambiente, hábitos cotidianos e uso de medicamentos (Yun et al., 2024). A privação ou fragmentação do sono pode estar relacionada à redução da atenção, dificuldades de memória, fadiga, alterações de humor e prejuízos no funcionamento durante o dia. Recomendações internacionais indicam que adultos devem dormir regularmente sete horas ou mais por noite, embora as necessidades individuais possam variar (Watson et al., 2015).

A discussão sobre sono torna-se particularmente relevante quando inserida no contexto das doenças raras. Essas condições apresentam grande heterogeneidade e podem envolver manifestações clínicas diversas, muitas vezes associadas a necessidades de acompanhamento prolongado e especializado. No Brasil, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras estabelece a necessidade de uma atenção humanizada, integral e multiprofissional, considerando as necessidades das pessoas e de suas famílias (Brasil, 2014).

As repercussões das doenças raras não se restringem à pessoa diagnosticada. A condição de saúde pode modificar significativamente a rotina familiar, exigindo reorganização das atividades, acompanhamento em consultas e terapias, administração de medicamentos, realização de cuidados específicos e adaptação às limitações apresentadas

pela pessoa assistida. Nesse cenário, familiares podem assumir o papel de cuidadores e tornar-se fundamentais para a continuidade do cuidado (McMullan et al., 2022).

Apesar dessa importância, as necessidades de saúde dos cuidadores podem permanecer em segundo plano. A dedicação às demandas da pessoa com doença rara pode fazer com que o familiar reduza o tempo destinado ao descanso, lazer, alimentação adequada e acompanhamento da própria saúde. Dessa forma, o cuidado pode ser marcado por sobrecarga física e emocional, além de alterações na rotina do sono. Estudos apontam que cuidadores familiares podem apresentar alterações na duração e qualidade do sono, fadiga e repercussões emocionais relacionadas às demandas do cuidado (McMullan et al., 2022).

Assim, discutir saúde do sono no contexto das doenças raras significa ampliar o olhar para além da pessoa diagnosticada e considerar também aqueles que participam diretamente de sua trajetória de cuidado. O cuidador precisa ser compreendido como sujeito de cuidado, com necessidades próprias que devem ser reconhecidas dentro de uma perspectiva integral de atenção à saúde (World Health Organization, 2026). Nesse cenário, a educação em saúde constitui uma importante estratégia de promoção da saúde. Ao possibilitar o acesso a informações de maneira acessível e contextualizada, pode contribuir para ampliar conhecimentos, estimular práticas de autocuidado e favorecer a identificação de situações que demandem acompanhamento profissional. A Organização Mundial da Saúde compreende a promoção da saúde como um processo que possibilita às pessoas ampliar o controle sobre os fatores que influenciam sua saúde (World Health Organization, 2026).

A sala de espera, por sua vez, pode ser compreendida como um espaço com potencial para ações educativas. Mais do que um local destinado à permanência antes de um atendimento, pode constituir ambiente de acolhimento, diálogo e compartilhamento de conhecimentos (Cass; Ball; Leveritt, 2016). A realização de ações educativas nesse espaço permite inserir a promoção da saúde na rotina dos usuários, familiares e cuidadores. Diante dessa perspectiva, foi desenvolvida uma ação de educação em saúde sobre a importância do sono com familiares e cuidadores de pessoas com doenças raras, utilizando a sala de espera como espaço para diálogo, orientação e compartilhamento de experiências. A proposta buscou abordar o sono não apenas como uma questão relacionada aos hábitos individuais, mas como uma dimensão do cuidado integral, considerando as particularidades vivenciadas pelas famílias de pessoas com doenças raras.

Assim, o presente relato tem como objetivo descrever a experiência de uma ação de educação em saúde voltada à promoção da saúde do sono entre familiares e cuidadores de

pessoas com doenças raras, utilizando a sala de espera como espaço de diálogo, orientação e compartilhamento de conhecimentos.

2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

O sono possui relação direta com diferentes dimensões da saúde humana. Durante esse período ocorrem processos importantes para a recuperação física, a consolidação da memória, a aprendizagem e a regulação emocional (Watson et al., 2015). Quando o sono é insuficiente ou apresenta qualidade inadequada, podem surgir repercussões durante o dia, como sonolência, fadiga, dificuldades de concentração, alterações de memória e mudanças no estado emocional (Yun et al., 2024).

A relação entre sono e funcionamento cognitivo apresenta importância especial para pessoas que desempenham atividades de cuidado. A rotina de um cuidador pode envolver organização de horários, acompanhamento de consultas, administração de medicamentos, observação de sintomas e tomada de decisões relacionadas à pessoa assistida. Dessa forma, a manutenção de um sono adequado pode contribuir para que o indivíduo disponha de melhores condições físicas e cognitivas para lidar com as demandas cotidianas.

A qualidade do sono não depende apenas da quantidade de horas dormidas. Aspectos como regularidade dos horários, ambiente, exposição a estímulos, consumo de substâncias estimulantes e rotina anterior ao sono também podem interferir no descanso. Nesse contexto, a higiene do sono reúne comportamentos e condições ambientais que podem favorecer a qualidade do descanso, como a organização da rotina, redução de estímulos próximos ao horário de dormir, atenção ao consumo de cafeína e preparação de um ambiente adequado (Yun et al., 2024).

Entretanto, essas orientações precisam ser contextualizadas. Em famílias de pessoas com doenças raras, a rotina pode ser marcada pela imprevisibilidade e por necessidades específicas que interferem diretamente no período noturno. Por esse motivo, orientações relacionadas ao sono não devem assumir caráter rígido ou culpabilizar o cuidador. É necessário compreender as condições concretas em que o cuidado acontece e identificar possibilidades que sejam viáveis para cada família (McMullan et al., 2022).

As doenças raras constituem um grupo heterogêneo de condições que podem apresentar diferentes manifestações clínicas, níveis de gravidade e necessidades assistenciais. Muitas são crônicas e complexas e podem exigir acompanhamento contínuo

por diferentes profissionais. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras estabelece a necessidade de atenção humanizada, integral e multiprofissional, contemplando ações de promoção, prevenção, tratamento, reabilitação e cuidados paliativos (Brasil, 2014).

A complexidade dessas condições pode produzir impactos importantes na dinâmica familiar. O diagnóstico e o acompanhamento de uma doença rara podem exigir reorganização de atividades, deslocamentos frequentes, acompanhamento de consultas e terapias, administração de medicamentos e realização de cuidados específicos. Em consequência, familiares podem assumir responsabilidades que modificam significativamente sua rotina. A literatura demonstra que os cuidadores de pessoas com doenças raras apresentam necessidades relacionadas a diferentes dimensões, incluindo sobrecarga, saúde psicológica, apoio social e acesso à informação (McMullan et al., 2022).

O cuidador, nesse cenário, não deve ser compreendido apenas como acompanhante da pessoa atendida. Ele também é um indivíduo com necessidades próprias de saúde. A dedicação contínua ao cuidado pode favorecer a redução do tempo destinado ao descanso e ao autocuidado, contribuindo para o surgimento de cansaço e alterações do sono.

A relação entre cuidado e sono é especialmente relevante quando a pessoa assistida apresenta sintomas ou necessidades durante a noite. Despertares frequentes, necessidade de supervisão, alterações comportamentais ou outros cuidados noturnos podem interromper o descanso do familiar. Mesmo quando não há necessidade objetiva de assistência durante toda a noite, a preocupação constante com a condição de saúde pode contribuir para dificuldades relacionadas ao sono.

Nesse contexto, a promoção da saúde pode contribuir para ampliar a autonomia e favorecer o reconhecimento das necessidades de cuidado. A educação em saúde possibilita que informações científicas sejam compartilhadas de maneira acessível, favorecendo a reflexão sobre hábitos, comportamentos e situações que podem comprometer a saúde. A Organização Mundial da Saúde destaca que a promoção da saúde envolve a criação de condições que possibilitem às pessoas exercer maior controle sobre os fatores relacionados à própria saúde (World Health Organization, 2026).

A sala de espera constitui um espaço estratégico para esse tipo de ação. Por reunir usuários, familiares e cuidadores em um mesmo ambiente, permite que atividades educativas sejam incorporadas à rotina institucional. A literatura aponta que intervenções realizadas em salas de espera podem favorecer a aquisição de conhecimentos e estimular discussões

relacionadas à saúde (Cass; Ball; Leveritt, 2016).

3 METODOLOGIA

3.1 Delineamento da pesquisa

Trata-se de um relato de experiência de natureza descritiva, elaborado a partir de uma ação de educação em saúde realizada em uma associação destinada ao acolhimento e atendimento de pessoas com doenças raras, seus familiares e cuidadores. O relato de experiência é uma modalidade de produção científica que descreve vivências práticas relevantes, permitindo a reflexão crítica sobre as ações realizadas e seus fundamentos teóricos (Severino, 2018).

3.2 Cenário e participantes

A atividade foi realizada no formato de sala de espera, aproveitando o período em que familiares e cuidadores aguardavam os atendimentos em uma associação de apoio a pessoas com doenças raras. A escolha desse espaço considerou sua potencialidade enquanto ambiente de convivência e educação em saúde, permitindo inserir a atividade na rotina dos participantes (Cass; Ball; Leveritt, 2016).

Participaram da atividade familiares e cuidadores de pessoas com doenças raras que se encontravam na sala de espera no momento da ação educativa, em número aproximado de 12 a 15 participantes.

3.3 Procedimentos da ação educativa

A ação foi organizada por meio de abordagem expositiva e dialogada. Inicialmente, foi realizada uma introdução sobre a importância do sono e sua relação com a saúde. Em seguida, foram abordados aspectos relacionados às consequências da privação ou inadequação do descanso e aos fatores que podem interferir na qualidade do sono.

Foram discutidas orientações relacionadas à higiene do sono, incluindo: organização da rotina; manutenção de horários regulares sempre que possível; preparação do ambiente para o descanso; redução de estímulos antes de dormir; e atenção ao consumo de substâncias

estimulantes (Yun et al., 2024).

Considerando as particularidades das famílias de pessoas com doenças raras, as orientações foram apresentadas de maneira contextualizada. Ressaltou-se que nem sempre é possível estabelecer uma rotina ideal de sono, principalmente quando existem demandas de cuidado durante a noite. Dessa forma, buscou-se estimular a identificação de estratégias possíveis dentro da realidade de cada família.

Também foi abordada a importância da avaliação profissional diante de alterações persistentes do sono. Ressaltou-se que dificuldades prolongadas para dormir, despertares frequentes, sonolência excessiva ou outros sinais que interfiram no funcionamento cotidiano devem ser investigados. Foi enfatizada, ainda, a necessidade de evitar a automedicação e o uso de medicamentos relacionados ao sono sem acompanhamento profissional.

Como recurso complementar, foi elaborado e distribuído um panfleto educativo contendo informações sobre a importância do sono, hábitos relacionados à higiene do sono e orientações de autocuidado. O material teve como objetivo reforçar as informações discutidas e possibilitar a continuidade das orientações no ambiente domiciliar.

3.4 Análise da experiência

Por se tratar de um relato de experiência, não foram utilizados procedimentos destinados à mensuração quantitativa de resultados. O foco esteve na descrição da atividade e na reflexão acerca da utilização da sala de espera como estratégia de educação em saúde no contexto das doenças raras. A análise foi conduzida a partir da observação participante e do registro das interações e percepções dos participantes durante a atividade.

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A realização da atividade possibilitou abordar uma temática que, apesar de estar diretamente relacionada à saúde e à qualidade de vida, muitas vezes permanece em segundo plano na rotina de familiares e cuidadores de pessoas com doenças raras.

4.1 A sala de espera como espaço educativo

A escolha da sala de espera como espaço educativo favoreceu a aproximação com os

participantes e permitiu que a discussão fosse inserida em um momento já presente na rotina da instituição. Dessa forma, o período de espera foi transformado em uma oportunidade de cuidado, diálogo e compartilhamento de conhecimentos. Conforme destacam Cass, Ball e Leveritt (2016), intervenções realizadas em salas de espera podem favorecer a aquisição de conhecimentos e estimular discussões relacionadas à saúde, sem exigir deslocamento adicional dos participantes.

Durante a abordagem, percebeu-se a importância de apresentar o tema de maneira acessível e relacionada às experiências cotidianas. A discussão sobre sono permitiu abordar não apenas hábitos relacionados ao descanso, mas também questões relacionadas à rotina familiar, às demandas do cuidado e à necessidade de reservar espaço para o autocuidado.

Discussão sobre multidisciplinaridade: A utilização da sala de espera como espaço educativo revela a necessidade de uma atuação multidisciplinar e intersetorial no cuidado às doenças raras. Embora a ação tenha sido conduzida por profissionais da educação em saúde, o tema do sono envolve dimensões que extrapolam uma única área do conhecimento. A abordagem do sono no contexto das doenças raras exige a articulação entre diferentes profissionais — médicos, enfermeiros, psicólogos, nutricionistas, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais — que podem contribuir com diferentes perspectivas: os médicos podem avaliar condições clínicas que interferem no sono; os psicólogos podem abordar aspectos emocionais e de regulação do estresse; os nutricionistas podem orientar sobre alimentação e seu impacto no descanso; e os fisioterapeutas podem sugerir exercícios e posicionamentos que favoreçam o conforto noturno (McMullan et al., 2022).

A sala de espera, nesse sentido, pode funcionar como um espaço de articulação interprofissional, onde diferentes saberes se encontram e se complementam. A presença de profissionais de distintas áreas em ações educativas conjuntas pode ampliar a compreensão dos cuidadores sobre a complexidade do cuidado e sobre os recursos disponíveis na rede de atenção à saúde. Além disso, a troca entre profissionais durante a preparação e execução da atividade pode fortalecer o trabalho em equipe e a construção de projetos terapêuticos singulares mais integrados (Brasil, 2014).

Outro aspecto relevante é que a sala de espera, ao reunir cuidadores de diferentes realidades, permite a identificação de necessidades comuns e a construção de estratégias coletivas de enfrentamento. A troca de experiências entre os participantes pode revelar soluções criativas desenvolvidas no cotidiano do cuidado, que muitas vezes não são contempladas pelos protocolos clínicos tradicionais. Nesse sentido, a sala de espera torna-se

um espaço de produção compartilhada de conhecimento, onde o saber científico e o saber da experiência se encontram e se complementam.

4.2 Participação e troca de experiências

A abordagem dialogada favoreceu a participação dos presentes, possibilitando o compartilhamento de experiências e dúvidas. Esse aspecto reforçou a importância de considerar o conhecimento produzido pela própria experiência dos cuidadores. O conhecimento científico, quando associado à realidade vivenciada pelos participantes, torna-se mais próximo e significativo (World Health Organization, 2026).

Os participantes relataram dificuldades para manter uma rotina regular de sono, frequentemente interrompida por despertares noturnos relacionados às necessidades da pessoa assistida. Esses relatos estão em consonância com os achados de McMullan et al. (2022), que apontam que cuidadores de pessoas com doenças raras frequentemente apresentam alterações na duração e qualidade do sono, fadiga e repercussões emocionais relacionadas às demandas do cuidado.

Durante a atividade, emergiram relatos sobre a sensação de solidão no cuidado, a dificuldade de encontrar profissionais capacitados para atender às especificidades das doenças raras e a sobrecarga emocional decorrente da falta de informação e de suporte. Esses relatos evidenciam que as necessidades dos cuidadores vão além da dimensão prática do cuidado, abrangendo aspectos emocionais, sociais e relacionais que demandam abordagens integradas (McMullan et al., 2022).

Discussão sobre multidisciplinaridade: A troca de experiências entre cuidadores evidencia a importância de espaços de escuta e acolhimento que considerem a subjetividade do cuidador. A multidisciplinaridade, nesse contexto, não se limita à presença de diferentes profissionais, mas implica a criação de dispositivos de cuidado que integrem as diferentes dimensões da experiência do cuidador. A abordagem do sono, por exemplo, não pode ser reduzida a orientações sobre higiene do sono; ela precisa considerar as emoções, as crenças, as dificuldades práticas e as redes de apoio disponíveis para cada família.

A Psicologia, nesse cenário, pode contribuir com estratégias de manejo do estresse e da ansiedade relacionada ao cuidado, bem como com a identificação de padrões de

pensamento que dificultam o autocuidado. A Enfermagem pode atuar na orientação sobre cuidados práticos que favoreçam o descanso, como a organização da rotina noturna e a administração de medicamentos. A Nutrição pode oferecer orientações sobre alimentação e seu impacto na qualidade do sono. O Serviço Social pode auxiliar na identificação de recursos e benefícios sociais que possam aliviar a sobrecarga do cuidador (Brasil, 2014).

A troca de experiências entre cuidadores também aponta para a necessidade de grupos de apoio e de redes de suporte que possam oferecer acolhimento e compartilhamento de vivências. Esses grupos, quando facilitados por profissionais de diferentes áreas, podem se constituir como espaços de fortalecimento e de construção de estratégias coletivas de enfrentamento, reduzindo a sensação de isolamento e sobrecarga.

4.3 O cuidador como sujeito de cuidado

Um dos principais aspectos refletidos durante a atividade foi a dificuldade de separar a saúde do cuidador da saúde da pessoa assistida. A rotina de cuidado é construída de maneira compartilhada, e alterações que afetam um membro da família podem repercutir sobre os demais. Nesse sentido, falar sobre sono com o cuidador significa reconhecer que o descanso também é uma necessidade de saúde. Não se trata de incentivar o cuidador a priorizar suas necessidades em detrimento da pessoa assistida, mas de mostrar que seu bem-estar também integra o processo de cuidado (Brasil, 2014).

Outro ponto importante foi a necessidade de evitar uma abordagem culpabilizadora. Orientações como manter horários regulares, reduzir estímulos antes de dormir ou organizar o ambiente são importantes, mas podem não ser suficientes quando o cuidador enfrenta uma rotina marcada por demandas imprevisíveis. A experiência reforçou, portanto, que a educação em saúde deve considerar as condições concretas em que as pessoas vivem. As orientações precisam ser apresentadas como possibilidades e não como regras rígidas, respeitando os limites e as particularidades de cada família.

Discussão sobre multidisciplinaridade: Reconhecer o cuidador como sujeito de cuidado exige uma reconfiguração do modelo assistencial, que tradicionalmente tem focado na pessoa com a doença, negligenciando os impactos sobre a família e os cuidadores. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Brasil, 2014) estabelece a necessidade de atenção humanizada e integral, que considere as necessidades das pessoas e de suas famílias. Essa diretriz implica que os serviços de saúde devem

ampliar seu olhar e desenvolver

estratégias que contemplem também a saúde do cuidador.

A multidisciplinaridade, nesse contexto, assume um papel central. A abordagem do cuidador como sujeito de cuidado requer a atuação de diferentes profissionais que possam oferecer suporte em múltiplas dimensões: a Psicologia pode auxiliar no manejo emocional e na prevenção do adoecimento mental; a Enfermagem pode orientar sobre práticas de cuidado que respeitem os limites do cuidador; a Fisioterapia pode sugerir estratégias para prevenir lesões e sobrecarga física; e o Serviço Social pode articular recursos e benefícios que aliviem a sobrecarga financeira (McMullan et al., 2022).

A criação de projetos terapêuticos singulares (PTS) que incluam o cuidador como parte integrante do plano de cuidado é uma estratégia fundamental para garantir que suas necessidades sejam reconhecidas e atendidas. Esses projetos devem ser construídos de forma compartilhada, com a participação do cuidador, da pessoa assistida e dos diferentes profissionais envolvidos, considerando as particularidades de cada família e as possibilidades concretas de cuidado.

Além disso, a abordagem do cuidador como sujeito de cuidado implica a criação de políticas de cuidado ao cuidador, que incluam ações de suporte emocional, descanso, educação em saúde e acesso a serviços de saúde. A sala de espera, nesse contexto, pode ser um espaço privilegiado para a implementação dessas ações, pois permite o contato sistemático com os cuidadores e a oferta de orientações que podem ser incorporadas à rotina.

4.4 Recursos educativos e continuidade do cuidado

O panfleto educativo utilizado durante a atividade funcionou como um recurso complementar, possibilitando que os participantes levassem as informações para casa. A utilização de materiais impressos pode favorecer a retomada das orientações posteriormente e permitir seu compartilhamento com outros familiares.

A atividade também possibilitou reforçar a importância da busca por avaliação profissional diante de alterações persistentes do sono. Essa orientação é fundamental porque

nem toda dificuldade de dormir está relacionada exclusivamente aos hábitos. Condições clínicas, alterações emocionais, medicamentos e transtornos específicos do sono podem estar envolvidos (Yun et al., 2024).

Discussão sobre multidisciplinaridade: A continuidade do cuidado para além do espaço institucional é um dos grandes desafios no contexto das doenças raras. Os recursos educativos, como o panfleto, podem ser importantes ferramentas para estender o cuidado ao ambiente domiciliar, mas sua efetividade depende de uma abordagem integrada e multidisciplinar. A articulação entre os diferentes profissionais e serviços de saúde é fundamental para garantir que as orientações sejam consistentes e que o cuidador tenha acesso a suporte quando necessário (Brasil, 2014).

A criação de redes de cuidado que integrem diferentes profissionais e serviços é uma estratégia essencial para a continuidade do cuidado. A Atenção Primária à Saúde, os serviços especializados, as associações de pacientes e os serviços de apoio psicossocial devem atuar de forma articulada, garantindo que o cuidador tenha acesso a informação, suporte e acompanhamento contínuo.

A educação permanente dos profissionais de saúde também é um aspecto fundamental para a continuidade do cuidado. A formação em doenças raras e em abordagens integradas de cuidado deve ser incorporada aos currículos dos cursos da saúde e aos programas de educação continuada, capacitando os profissionais para atuar de forma multidisciplinar e para reconhecer as necessidades dos cuidadores (McMullan et al., 2022).

Os recursos educativos devem ser desenvolvidos de forma colaborativa, com a participação de diferentes profissionais e, quando possível, dos próprios cuidadores. A linguagem deve ser acessível, as orientações devem ser práticas e contextualizadas, e os materiais devem ser disponibilizados em diferentes formatos (impressos, digitais, audiovisuais) para atender às diferentes necessidades e preferências dos cuidadores.

4.5 Potencial da sala de espera para ações educativas

A experiência permitiu compreender que espaços institucionais voltados às pessoas com doenças raras podem desempenhar um papel que ultrapassa o atendimento clínico. A associação pode constituir um ambiente de acolhimento, convivência, troca de experiências e promoção da saúde. Nesse sentido, a sala de espera mostrou-se um espaço com potencial para ações educativas de baixo custo e fácil inserção na rotina dos serviços. A atividade

permitiu abordar

uma temática de interesse dos cuidadores sem exigir uma estrutura específica ou um momento adicional de deslocamento.

A experiência também reforçou a importância de uma perspectiva multiprofissional. As necessidades relacionadas ao sono podem envolver diferentes dimensões e, quando persistentes, podem exigir avaliação por profissionais de diferentes áreas. Nesse contexto, ações educativas podem contribuir para a identificação de necessidades e para o encaminhamento adequado.

Discussão sobre multidisciplinaridade: A sala de espera, como espaço de ações educativas, pode ser um lócus privilegiado para a atuação multidisciplinar. Diferentes profissionais podem se revezar na condução de atividades educativas, abordando diferentes temas relacionados à saúde do cuidador e da pessoa com doença rara. Um psicólogo pode abordar o manejo do estresse; um enfermeiro pode orientar sobre cuidados práticos; um fisioterapeuta pode sugerir exercícios e posicionamentos; e um assistente social pode informar sobre direitos e benefícios.

A integração entre diferentes profissionais na condução de ações educativas na sala de espera pode ampliar a compreensão dos participantes sobre a complexidade do cuidado e sobre os recursos disponíveis. Além disso, a presença de diferentes profissionais pode facilitar o encaminhamento para consultas e serviços, reduzindo as barreiras de acesso.

A sala de espera também pode ser um espaço para a construção de redes de apoio entre os cuidadores. A troca de experiências e a identificação de necessidades comuns podem fortalecer os vínculos entre os participantes e favorecer a criação de estratégias coletivas de enfrentamento. A multidisciplinaridade, nesse contexto, não se limita à atuação de diferentes profissionais, mas implica a criação de um espaço de cuidado compartilhado, onde os diferentes saberes se encontram e se complementam.

Por fim, a experiência na sala de espera aponta para a necessidade de políticas institucionais que reconheçam esse espaço como estratégico para a promoção da saúde e que invistam em sua qualificação. A criação de um programa regular de ações educativas na sala de espera, com a participação de diferentes profissionais, pode ampliar o impacto dessas ações e contribuir para a construção de uma cultura de cuidado integral e multidisciplinar no contexto das doenças raras.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A experiência de educação em saúde sobre a promoção da saúde do sono permitiu refletir sobre a importância de incluir familiares e cuidadores nas ações de cuidado desenvolvidas no contexto das doenças raras.

As demandas relacionadas às condições raras podem modificar profundamente a rotina familiar, fazendo com que o cuidador concentre sua atenção nas necessidades da pessoa assistida e deixe suas próprias necessidades em segundo plano. Nesse contexto, o sono constitui uma dimensão importante da saúde que merece ser reconhecida e valorizada.

A utilização da sala de espera mostrou-se uma estratégia pertinente para desenvolver ações educativas, possibilitando o acesso a informações, a troca de experiências e a aproximação entre conhecimento científico e realidade cotidiana. Assim, a sala de espera pode ser um espaço efetivo para intervenções educativas, especialmente quando integrada à rotina dos serviços.

A experiência também reforçou que promover saúde não significa apenas transmitir recomendações. É necessário considerar as condições de vida, as particularidades do cuidado e os limites enfrentados pelas famílias. Dessa forma, as orientações sobre sono devem ser contextualizadas e apresentadas de maneira acolhedora, sem responsabilizar individualmente o cuidador por dificuldades que também estão relacionadas às condições do próprio cuidado.

No contexto das doenças raras, reconhecer o cuidador como sujeito de cuidado representa uma ampliação importante da perspectiva de atenção integral. Cuidar de quem cuida não significa afastar o olhar da pessoa com doença rara, mas compreender que o cuidado acontece dentro de uma rede familiar e social (McMullan et al., 2022).

Como limitação do estudo, destaca-se o caráter descritivo do relato, sem mensuração quantitativa dos impactos da ação educativa sobre os hábitos de sono dos participantes. O relato reflete a experiência de uma única atividade, não permitindo generalizações para outros contextos.

Sugere-se a realização de ações educativas periódicas sobre o sono, com acompanhamento dos participantes ao longo do tempo para avaliar a incorporação das orientações. Recomenda-se também a utilização de diferentes recursos educativos, como materiais audiovisuais e rodas de conversa, para ampliar o engajamento dos participantes.

A experiência reforça o potencial da sala de espera como espaço de promoção da saúde e evidencia a importância de iniciativas que contemplem não apenas a condição

clínica da pessoa com doença rara, mas também a saúde, o bem-estar e a qualidade de vida de seus familiares e cuidadores.

Conclui-se que ações educativas sobre o sono podem contribuir para ampliar a conscientização sobre a importância do descanso, estimular práticas possíveis de autocuidado e favorecer a busca por acompanhamento profissional quando necessário, reconhecendo o cuidador como sujeito de cuidado no contexto das doenças raras.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

CASS, S. J.; BALL, L. E.; LEVERITT, M. D. Passive interventions in primary healthcare waiting rooms are effective in promoting healthy lifestyle behaviours: an integrative review. **Australian Journal of Primary Health**, v. 22, n. 3, p. 198-210, 2016.

MCMULLAN, J. et al. Needs of informal caregivers of people with a rare disease: a rapid review of the literature. **BMJ Open**, 2022.

SEVERINO, A. J. **Metodologia do trabalho científico**. 24. ed. São Paulo: Cortez, 2018.

WATSON, N. F. et al. Recommended amount of sleep for a healthy adult: a joint consensus statement of the American Academy of Sleep Medicine and Sleep Research Society. **Journal of Clinical Sleep Medicine**, v. 11, n. 6, p. 591-592, 2015.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Health promotion**. Geneva: WHO, 2026.

YUN, S. et al. Sleep hygiene – what do we mean? A bibliographic review. **Sleep Medicine Reviews**, 2024.

CAPÍTULO 14

O IMPACTO PSICOLÓGICO E EMOCIONAL DA MÃE AO RECEBER O DIAGNÓSTICO DO FILHO COM DOENÇA RARA: RELATO DE EXPERIÊNCIA SOBRE A NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

THE PSYCHOLOGICAL AND EMOTIONAL IMPACT ON THE MOTHER UPON RECEIVING THE DIAGNOSIS OF A CHILD WITH A RARE DISEASE: AN EXPERIENCE REPORT ON NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1

Beatriz Vieira Rodrigues
Maria Bernadete Freire Bento
Samara Ferreira Félix
Profa. Dra. Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock
Profa. Dra. Sayonara Ferreira de Araújo

RESUMO

O cuidado de crianças com doenças raras e necessidades especiais exige dedicação contínua dos familiares, especialmente das mães, que frequentemente assumem o papel de cuidadoras principais. Essa realidade pode ocasionar importantes repercussões físicas, emocionais e psicológicas, impactando a qualidade de vida e a saúde mental dessas mulheres. Este estudo, estruturado sob a forma de relato de experiência associado a uma revisão narrativa da literatura, tem como objetivo compartilhar a vivência materna diante do diagnóstico de Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), evidenciando os desafios enfrentados desde a descoberta da doença até o processo de adaptação, aceitação e fortalecimento emocional. Trata-se de uma narrativa descritiva e reflexiva baseada na experiência pessoal da autora a partir do diagnóstico ocorrido em 2022 (aos 2 anos e 9 meses do filho), integrada ao contexto pós-pandemia da COVID-19. Os resultados demonstram que sentimentos iniciais de medo, insegurança, angústia e incerteza foram gradativamente ressignificados através da busca por conhecimento qualificado, do fortalecimento da rede de apoio e do acompanhamento multiprofissional. Conclui-se que o acolhimento humanizado, a escuta qualificada e o acesso à informação são fundamentais para mitigar o sofrimento psicológico materno e promover o cuidado integral à criança com doença rara.

Palavras-chave: Doenças raras; Neurofibromatose Tipo 1; Maternidade atípica; Saúde mental; Diagnóstico.

ABSTRACT

The care of children with rare diseases and special needs requires continuous dedication from family members, especially mothers, who often assume the role of primary caregivers. This reality can cause significant physical, emotional, and psychological repercussions, impacting the quality of life and mental health of these women. This study, structured as an experience report associated with a narrative literature review, aims to share the maternal experience facing the diagnosis of Neurofibromatosis Type 1 (NF1), highlighting the challenges faced from the discovery of the disease to the process of adaptation, acceptance, and emotional empowerment. It is a descriptive and reflective narrative based on the author's personal experience following the diagnosis in 2022 (at 2 years and 9 months of age), integrated into the post-pandemic context of COVID-19. Results demonstrate that initial feelings of fear, insecurity, anguish, and uncertainty were gradually redefined through the search for qualified knowledge, the strengthening of the support network, and multidisciplinary monitoring. It is concluded that humanized reception, qualified listening, and access to information are fundamental to mitigating maternal psychological suffering and promoting comprehensive care for children with rare diseases.

Keywords: Rare diseases; Neurofibromatosis Type 1; Atypical motherhood; Mental health; Diagnosis.

1 INTRODUÇÃO

A Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), historicamente conhecida como doença de Von Recklinghausen, configura-se como uma condição genética rara, de herança autossômica dominante, caracterizada por expressividade clínica altamente variável e potencial comprometimento multissistêmico (FRIEDMAN, 2025; LEGIUS et al., 2021). Causada por mutações patogênicas no gene NF1 localizado no cromossomo 17 (17q11.2), a patologia afeta a produção de neurofibromina, uma proteína supressora tumoral crucial para a regulação do crescimento celular no sistema nervoso central e periférico. Como consequência, a doença manifesta-se clinicamente através do surgimento de manchas café-com-leite na pele, efélides axilares e inguinais, neurofibromas plexiformes ou cutâneos, nódulos de Lisch na íris e potenciais transtornos do neurodesenvolvimento, atipicidades motoras ou dificuldades de aprendizagem na infância (LEGIUS et al., 2021). No cenário epidemiológico brasileiro, estima-se que aproximadamente 80 mil pessoas convivam com a NF1, evidenciando a relevância da investigação sobre as dimensões clínicas e psicossociais dessa enfermidade (SÁ; PONTES; OLIVEIRA, 2024).

O recebimento do diagnóstico de uma doença rara na infância constitui um evento de forte impacto desorganizador sobre a dinâmica familiar, recaindo majoritariamente sobre a figura materna a responsabilidade pelo cuidado contínuo e coordenação das rotinas terapêuticas (SÁ; PONTES; OLIVEIRA, 2024). A descoberta da patologia desperta reações emocionais intensas, tais como choque, negação, sentimento de culpa, luto pela perda do filho idealizado e apreensão constante quanto ao prognóstico futuro. Essa sobrecarga psicológica é frequentemente agravada por contextos de vulnerabilidade social, escassez de informações acessíveis sobre enfermidades raras e pela peregrinação por serviços de saúde em busca de fechamento diagnóstico especializado (SÁ; PONTES; OLIVEIRA, 2024).

Frente a essa problemática, o presente estudo tem como objetivo principal compartilhar a vivência materna diante do diagnóstico de Neurofibromatose Tipo 1, analisando reflexivamente os impactos psicológicos e emocionais vivenciados e as estratégias de enfrentamento desenvolvidas ao longo do processo de adaptação familiar. Para responder a essa finalidade, empregou-se uma abordagem qualitativa norteada pela técnica do relato de experiência pessoal associada à revisão narrativa da literatura especializada.

2 METODOLOGIA

Esta investigação caracteriza-se como um estudo de abordagem qualitativa, desenvolvido sob o formato de relato de experiência de caráter descritivo e reflexivo, articulado a uma revisão narrativa

da literatura científica (GIL, 2017; SEVERINO, 2007). O estudo qualitativo permite apreender a subjetividade dos processos humanos e compreender o significado atribuído às vivências individuais em contextos de saúde e adoecimento (RICHARDSON, 1999).

A fundamentação teórica da pesquisa foi construída mediante o levantamento de literatura científica indexada em bases de dados acadêmicas (PubMed, SciELO e Google Acadêmico), priorizando consensos internacionais e revisões recentes sobre a Neurofibromatose Tipo 1, os critérios diagnósticos revisados (LEGIUS et al., 2021; FRIEDMAN, 2025) e o impacto emocional da maternidade atípica (SÁ; PONTES; OLIVEIRA, 2024). O relato da vivência materna fundamentou-se no resgate cronológico e na sistematização reflexiva das experiências vivenciadas pela pesquisadora principal desde a confirmação diagnóstica de seu filho no ano de 2022, quando a criança contava com 2 anos e 9 meses de idade.

A condução da pesquisa pautou-se na observância rigorosa dos princípios éticos que regem os estudos envolvendo seres humanos, em conformidade com as Resoluções nº 466/2012 e nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde (CNS), assegurando a preservação da dignidade humana, o respeito à intimidade e o compromisso com a veracidade do relato narrado (BRASIL, 2012; BRASIL, 2016).

3 RESULTADO E DISCUSSÃO

A Neurofibromatose Tipo 1 (NF1) apresenta variabilidade de manifestações clínicas, exigindo acompanhamento multiprofissional contínuo. A identificação precoce baseia-se em critérios clínicos e genéticos padronizados. O Quadro 1 sintetiza os critérios diagnósticos consolidados no consenso internacional de Legius et al. (2021) e Friedman (2025).

Quadro 1 – Critérios Diagnósticos Internacionais Atualizados para Neurofibromatose Tipo 1 (NF1).

Categoria de Critério	Manifestações Clínicas e Achados Diagnósticos (LEGIUS et al., 2021)
Lesões Pigmentares Cutâneas	Seis ou mais manchas café-com-leite (>5 mm em pré-púberes; >15 mm em pós-púberes); efélides axilares ou inguinais.
Tumores Benignos da Mielina	Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme.
Manifestações Oculares	Dois ou mais nódulos de Lisch na íris ou dois ou mais efélides coroidais identificadas por imagem.
Anormalidades Ósseas e VASC	Glicoma de via óptica; lesão óssea característica (displasia do esfenóide ou aprofundamento da cortical de ossos longos).
Genética e Histórico Familiar	Variante patogênica heterozigótica no gene NF1 ou parente de primeiro grau diagnosticado por critérios.

Fonte: Adaptado de Legius et al. (2021) e Friedman (2025).

No tocante ao relato da vivência materna, a gestação e o nascimento do filho foram acompanhados pela idealização de um futuro típico. Contudo, no ano de 2022, aos 2 anos e 9 meses da

criança, a confirmação do diagnóstico de Neurofibromatose Tipo 1 alterou profundamente o rumo familiar. Vivenciar esse momento em meio às consequências da pandemia da COVID-19 intensificou o sentimento de choque, isolamento e incerteza. Questionamentos sobre o futuro e a dor do desconhecido dominaram os primeiros meses, corroborando os achados da literatura que apontam o impacto psicológico severo enfrentado por mães de crianças com doenças raras (SÁ; PONTES; OLIVEIRA, 2024).

O período inicial pós-diagnóstico caracterizou-se por um estado de luto simbólico e forte abalo emocional. A falta de informações claras sobre a evolução da doença gerou ansiedade constante, especialmente em relação ao aparecimento de novas manchas ou complicações tumorais. Esse quadro de vulnerabilidade emocional alinha-se às observações de Sá, Pontes e Oliveira (2024), que destacam como o medo do desconhecido afeta a saúde mental de cuidadoras primárias.

No entanto, o processo revelou que o acesso à informação qualificada e o suporte multiprofissional são ferramentas transformadoras. Conhecer a fundo a doença e conectar-se com redes de apoio substituiu o medo paralisante por estratégias de enfrentamento ativas. Vivenciar a maternidade atípica demonstrou que o amor aliado ao conhecimento capacita a família para um cuidado integral, transformando a dor inicial em resiliência e esperança. O Quadro 2 resume a evolução das fases emocionais vivenciadas na trajetória materna.

Quadro 2 – Trajetória emocional e estratégias de enfrentamento na maternidade atípica (NF1).

Fase Emocional	Sentimentos Predominantes	Estratégias de Enfrentamento Adotadas
1. Diagnóstico e Choque (2022)	Choque, negação, medo do futuro, incerteza e isolamento social no pós-pandemia.	Busca inicial por consultas médicas e suporte familiar próximo.
2. Adaptação e Busca de Saber	Angústia moderada, necessidade de respostas e desejo de proteger o filho.	Pesquisa em fontes científicas confiáveis, engajamento em grupos de mães atípicas.
3. Aceitação e Empoderamento	Resiliência, esperança, sentimento de competência e amor incondicional.	Acompanhamento multiprofissional contínuo, estimulação precoce e defesa dos direitos.

Fonte: Elaboração própria a partir do relato de experiência (2026).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Evidencia-se que o problema de pesquisa foi solucionado e o objetivo proposto foi plenamente alcançado, demonstrando de que maneira o diagnóstico de Neurofibromatose Tipo 1 afeta emocionalmente a dinâmica materna e familiar e como a busca por conhecimento e suporte multiprofissional viabiliza a superação do sofrimento psíquico.

Em síntese, os resultados discutidos de forma reflexiva apontam que o impacto emocional inicial, embora severo — especialmente quando potencializado por contextos atípicos como o pós-pandemia —, pode ser mitigado pelo acolhimento humanizado, escuta qualificada e suporte

multiprofissional, destacando a relevância deste estudo para dar visibilidade às demandas de mães atípicas e fortalecer as linhas de cuidado em enfermagem e saúde mental nas doenças raras.

Como limitações, apontam-se a restrição de uma narrativa baseada em uma única vivência subjetiva e a escassez de produções focadas na saúde mental materna dentro das políticas públicas para doenças raras. Sugere-se que pesquisas futuras ampliem a investigação sobre o suporte psicológico sistemático oferecido aos cuidadores primários nos centros de referência em genética médica do SUS.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012. Diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 13 jun. 2013.

BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 510, de 07 de abril de 2016. Normas aplicáveis a pesquisas em ciências humanas e sociais. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 24 maio 2016.

FRIEDMAN, J. M. Neurofibromatosis 1. GeneReviews. Seattle: University of Washington, 2025.

GIL, A. C. Como elaborar projetos de pesquisa. 6. ed. São Paulo: Atlas, 2017.

LEGIUS, E. et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. Genetics in Medicine, v. 23, n. 8, p. 1506-1513, 2021.

RICHARDSON, R. J. Pesquisa social: métodos e técnicas. 3. ed. São Paulo: Atlas, 1999.

SEVERINO, A. J. Metodologia do trabalho científico. 23. ed. São Paulo: Cortez, 2007.

SÁ, J. L.; PONTES, J. F.; OLIVEIRA, I. D. F. Neurofibromatose tipo 1 na infância: uma revisão da literatura. Journal Archives of Health, v. 5, n. 3, p. 1-12, 2024.



Editora Uniesp

ISBN: 978-65-5825-320-4

9 786558 253204