



RELATO DE CASO: DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH NA PERSPECTIVA DA SAÚDE COLETIVA

KARYLAINE RIBEIRO; EDUARDA COAN TEODORO; RAIANE MARIAH ROAMA ALVES

Introdução: A Doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma patologia espinocerebelar neurodegenerativa rara, que inclui ataxia e cuja origem é hereditária e progressiva. Seus sintomas incluem fraqueza muscular, distonia e disfunções cognitivo emocionais, impactando expressivamente na qualidade de vida dos pacientes e seus familiares. No Brasil, a Atenção Primária à Saúde (APS) realiza um trabalho crucial no tratamento abrangente e na assistência integrada de pacientes com doenças raras, muitas vezes por meio de visitas domiciliares. **Objetivo:** Relatar um caso de DMJ, atestando que o padrão-ouro no cuidado é uma abordagem multidisciplinar na atenção primária, balanceando os desafios e as demandas específicas dos portadores de DMJ. **Relato de caso:** Realizou-se um estudo de caso com um paciente atendido regularmente na Unidade Básica de Saúde, no município de Piraquara, Paraná. As informações coletadas incluíram dados obtidos diretamente com o paciente e familiares, além de outros dados secundários obtidos de bases de dados e do DATASUS. O paciente apresentou sinais emblemáticos da DMJ tal como dificuldades motoras e de deglutição, associadas ao estado emocional afetado, devido à condição progrediente. O tratamento integrativo para doenças raras foi fornecido pelas equipes de médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, psicólogos e terapeutas ocupacionais e se destina à recuperação dos pacientes através da minimização dos sintomas e fornecimento de suporte emocional. O aconselhamento genético foi considerado como uma ferramenta importantíssima, no entanto, os pacientes enfrentam muitas dificuldades em seu acesso devido ao custo. Outrossim, já se apresentava evidência na literatura de que a continuidade do cuidado é impedida pela falta de recursos e pelas dificuldades de adesão ao tratamento de longo prazo. **Conclusão:** o estudo conclui que a APS desempenha um papel-chave na qualidade de vida dos pacientes com DMJ, enfatizando abordagens integradas da equipe, centradas e contínuas com foco nos portadores de DMJ e outras doenças raras. Atuações como visitas domiciliares, oferecimento de testes genéticos e melhoria do acesso aos recursos terapêuticos são benéficos e úteis na melhoria do conforto dos pacientes e suas famílias.

Palavras-chave: **DOENÇAS RARAS; DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH; NEURODEGENERAÇÃO**