



DESAFIOS E PERSPECTIVAS NO ITINERÁRIO TERAPÊUTICO DE DOENÇAS RARAS NO BRASIL

RESUMO

As doenças raras representam um grande desafio para a saúde pública, especialmente no Brasil, onde o diagnóstico e o tratamento adequados muitas vezes encontram obstáculos significativos. Este artigo tem como objetivo explorar os desafios enfrentados por pacientes com doenças raras, analisando sua jornada desde o diagnóstico até o tratamento, além de identificar as principais necessidades de apoio ao longo desse percurso. A pesquisa busca promover a educação sobre o tema, enfatizando a importância de aumentar a conscientização entre os profissionais de saúde e a sociedade, o que pode contribuir para a melhoria da assistência e a superação das barreiras no acesso ao tratamento. A partir de uma revisão das publicações recentes, são discutidas lacunas no sistema de saúde, como o desconhecimento clínico, a ausência de protocolos específicos e as dificuldades no acesso a tratamentos essenciais. A pesquisa também destaca o impacto emocional e social enfrentado pelos pacientes e suas famílias, ressaltando a necessidade de apoio psicossocial contínuo. O estudo propõe fortalecer redes de suporte, promovendo um atendimento inclusivo e equitativo. Além disso, a inclusão de novas políticas públicas e estratégias de sensibilização são apontadas como essenciais para garantir a qualidade de vida dos pacientes e facilitar o acesso a tratamentos. A revisão objetiva, assim, fornecer direções práticas para melhorar a qualidade do atendimento às pessoas com doenças raras, assegurando que seus direitos sejam respeitados e suas necessidades atendidas de forma eficiente.

Palavras-chave: Doenças raras; Itinerário terapêutico; Redes de apoio.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras são aquelas que ocorrem com baixa frequência em uma população, com a definição de prevalência variando conforme a legislação de cada país, afetam uma parcela significativa da população mundial, com mais de 300 milhões de pessoas diagnosticadas globalmente. No Brasil, segundo o Ministério da Saúde, uma doença é classificada como rara quando afeta até 65 pessoas por 100.000 habitantes. (Riegel, Schmitz, 2022)

Globalmente, existem entre 7 e 8 mil doenças raras, impactando aproximadamente 13 milhões de brasileiros. Cerca de 80% dessas condições têm causas genéticas, enquanto os restantes 20% estão relacionados a fatores ambientais, infecciosos ou imunológicos. Além disso, 90% das doenças raras não têm tratamento específico disponível, enquanto 10% podem ser abordadas por meio de intervenções cirúrgicas ou medicamentos que ajudam a retardar sua progressão. (Brasil, 2014)

Desta forma, os países enfrentam desafios para manter a sustentabilidade de seus sistemas de saúde, devido a fatores como avanços tecnológicos, inovações médicas, influência

da indústria da saúde, expectativas crescentes de bem-estar, envelhecimento da população e desigualdades sociais. Políticas de Atenção à Saúde podem ajudar a ampliar o acesso a novas tecnologias em saúde valorizadas pela sociedade (Novaes, Soárez, 2019; Bligia, Mendes, Lima e Aguiar, 2021; Novaes, Soárez, 2019).

A principal característica das doenças raras é a diversidade de manifestações clínicas, que podem ser confundidas com doenças mais comuns, dificultando a confirmação do diagnóstico. O intervalo entre o surgimento dos sintomas e a definição do diagnóstico é conhecido como itinerário terapêutico, um processo que envolve a busca ativa por tratamento e pode ser longo, desafiador e doloroso para os pacientes. Nesse cenário, a atuação de uma equipe multiprofissional é fundamental, com ênfase na capacitação dos profissionais para atender adequadamente esses indivíduos. As dificuldades no diagnóstico precoce, o desconhecimento sobre essas condições e o acesso limitado a tratamentos são desafios enfrentados tanto por pacientes quanto por profissionais de saúde. A enfermagem, em particular, desempenha um papel crucial, sendo responsável por funções diversas como educação, planejamento de ações e consultas, atendendo às necessidades do paciente e de sua família, e estabelecendo um relacionamento próximo e de confiança. (Riegel, Schmitz, 2022; Novaes, Soárez, 2019).

Estudos mostram que a telessaúde pode melhorar o acesso a cuidados especializados, especialmente em áreas remotas, onde o número de profissionais capacitados para diagnosticar e tratar doenças raras é limitado. Além disso, o uso de tecnologias emergentes e a criação de redes de suporte podem oferecer aos pacientes uma melhor qualidade de vida e facilitar o acesso a tratamentos inovadores (Brasil, 2014; Interfarma, 2021).

Outro ponto de destaque é a necessidade de maior capacitação dos profissionais de saúde. Pesquisas indicam que, devido à raridade dessas condições, muitos médicos, enfermeiros e outros profissionais de saúde não recebem treinamento adequado para lidar com pacientes que possuem doenças raras. Isso resulta em diagnósticos errados, tratamentos inadequados e uma longa jornada até o acesso a cuidados adequados (Fernandes, Garcia, 2019; Novaes, Soares, 2019).

Por outro lado, a colaboração entre especialidades médicas é essencial para o sucesso no manejo de doenças raras. A integração entre médicos, enfermeiros, geneticistas e psicólogos pode oferecer uma abordagem mais holística e centrada no paciente, promovendo o tratamento adequado e coordenado para essas condições.

A crescente dificuldade em diagnosticar e tratar doenças raras representa um problema significativo que motiva este projeto. Muitas vezes, os pacientes enfrentam longas jornadas de espera para obter um diagnóstico correto, o que pode levar a atrasos no tratamento e agravamento das condições de saúde. Esse desafio é exacerbado pela falta de conhecimento e treinamento adequado dos profissionais de saúde, que, em muitos casos, não estão preparados para lidar com a complexidade dessas enfermidades. Além disso, a escassez de recursos e tecnologias adequadas para o manejo de doenças raras dificulta ainda mais o acesso a cuidados eficazes (Brasil, 2014; Novaes, Soárez, 2019; Interfarma, 2018).

Nesse contexto, a telessaúde surge como uma solução promissora, permitindo a ampliação do acesso e o monitoramento contínuo dos pacientes. No entanto, a implementação eficaz de práticas de telessaúde enfrenta barreiras, como a falta de infraestrutura e a resistência à mudança por parte de profissionais e instituições. Este projeto visa abordar essas lacunas, contribuindo para a criação de um sistema de saúde mais inclusivo e eficiente, que não apenas melhore a qualidade de vida dos pacientes com doenças raras, mas também fortaleça as redes de suporte. (Brasil, 2014; Novaes, Soárez, 2019; Interfarma 2018)

Desta forma, relevância desta pesquisa reside na sua capacidade de fornecer dados valiosos que podem transformar a forma como as doenças raras são compreendidas, diagnosticadas e tratadas. Além disso, tem o potencial de impactar positivamente a vida dos

pacientes, melhorando sua qualidade de vida e promovendo um sistema de saúde mais inclusivo e eficiente. A pesquisa assegura uma abordagem holística e multidisciplinar, essencial para abordar a complexidade das doenças raras. (Brasil, 2014)

O objetivo dessa pesquisa é identificar os desafios enfrentados no tratamento de doenças raras, analisando a jornada do paciente desde o diagnóstico até o tratamento, e identificar as necessidades de apoio durante esse percurso. Além disso, a pesquisa visa promover a educação sobre o tema, destacando a importância de aumentar a conscientização entre profissionais de saúde e a sociedade em geral. Isso pode ajudar a melhorar a assistência e fornecer estratégias para superar as barreiras no acesso ao tratamento, além de destacar as questões emocionais e sociais enfrentadas pelos pacientes e suas famílias.

2 MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de uma Revisão Integrativa da Literatura acerca dos desafios e perspectivas no itinerário terapêutico de doenças raras no Brasil. Este tipo de estudo permite sintetizar um determinado assunto para compreensão completa do que está sendo analisado. Para este trabalho o estabelecimento da pergunta norteadora foi realizado por meio da estratégia PICo, em que “P” corresponde a paciente ou problema; “I” corresponde ao fenômeno de interesse; e “Co” ao contexto do estudo. Desta forma considerou-se P: Pacientes com Doenças Raras; I: Itinerário Terapêutico; Co: Literatura nacional. Dessa forma, definiu-se a seguinte pergunta: Quais são os principais desafios enfrentados no diagnóstico e tratamento de doenças raras no Brasil, e quais estratégias podem ser adotadas para superá-los?

A busca de dados foi feita na BVS, utilizando as bases de dados LILACS, MEDLINE, BDNF, INDEX PSICOLOGIA – PERIÓDICOS. A coleta de dados foi realizada entre setembro e outubro/2024 considerando os critérios de inclusão: artigos disponibilizados na íntegra, em português nos últimos 5 anos (2019-2024).

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A partir da consideração dos critérios de escolha estabelecidos para análise dos artigos selecionados, foram encontrados 76 artigos. Quanto aos critérios de exclusão, foram: revisões (sistemáticas, narrativas), artigos de opinião, e artigos duplicados nas bases de dados e biblioteca, 50 foram excluídos na fase de leitura dos títulos e resumos por não responderem aos critérios de inclusão principalmente por assumirem uma avaliação abrangente e generalizada. Sobraram 26 artigos, destes após a leitura na íntegra foram excluídos 21, sobrando 5 artigos que compõem o trabalho, além de publicações do Ministério da Saúde e da Interfarma, foram utilizados para embasar a análise deste estudo

3.1. Itinerário Terapêutico e Desafios no Diagnóstico

A jornada para o diagnóstico de doenças raras é marcada por atrasos significativos. Estudos indicam que pacientes esperam, em média, entre 4 e 6 anos para receber um diagnóstico correto. Esse intervalo é frequentemente acompanhado de consultas com múltiplos especialistas e diagnósticos equivocados (Novaes, Soárez, 2019; Riegel, Schmitz, 2022). O Itinerário terapêutico é o processo pelo qual uma pessoa empreende diversas ações em busca de tratamento para sua doença ou condição de saúde. Esse conceito abrange um conjunto de atividades, planos e estratégias direcionados ao tratamento. No caso de pacientes com doenças raras, devido aos fatores mencionados anteriormente, o percurso terapêutico pode ser longo, desafiador e marcado por sofrimento, frustração e ansiedade até que o diagnóstico seja confirmado.

Manifestações relativamente comuns podem se apresentar de forma semelhante a outras doenças, o que torna o diagnóstico mais desafiador. Isso gera intenso sofrimento tanto clínico quanto psicossocial para os pacientes e para seus familiares, que enfrentam dificuldades significativas ao lidar com a condição.

A diversidade de sinais e sintomas das doenças raras, aliada à semelhança com condições mais comuns e ao desconhecimento por parte dos profissionais de saúde, muitas vezes impede que as necessidades dos pacientes sejam adequadamente atendidas. Isso resulta em um ciclo de consultas repetitivas em diferentes unidades e especialidades médicas, levando frequentemente a diagnósticos equivocados. Esse cenário reforça a importância de capacitar os profissionais da área e desenvolver protocolos que acelerem o reconhecimento e a confirmação dessas doenças, reduzindo o impacto no bem-estar dos pacientes e de suas famílias (Interfarma, 2021; Riegel, Schmitz, 2022).

Embora não seja o foco principal deste estudo, as limitações no treinamento e na atualização dos profissionais afetam diretamente a experiência do paciente, prolongando o itinerário terapêutico e dificultando o acesso a tratamentos adequados.

Dada a grande diversidade de doenças raras existentes no mundo e o limitado conhecimento sobre a maioria delas, é possível que profissionais de saúde se deparem com condições desconhecidas ao longo de sua atuação. Nessas circunstâncias, é fundamental que a equipe de saúde demonstre empatia e comprometimento, priorizando as necessidades do indivíduo. Agir com preconceito ou negligência apenas intensifica o sofrimento do paciente e de sua família. Assim, a abordagem humanizada e o esforço em buscar soluções, mesmo diante do desconhecimento, são essenciais para garantir um atendimento ético e eficaz (Novaes, Soárez, 2019; Riegel, Schmitz, 2022).

3.2. Experiências com o Sistema de Saúde

Os relatos dos pacientes revelam barreiras estruturais no SUS, como a falta de acesso a exames especializados e a inexistência de protocolos claros para o manejo dessas condições. Além disso, a fragmentação dos serviços dificulta a continuidade do cuidado (Novaes, Soárez, 2019; Bligia, Mendes, Lima e Aguiar, 2021)

Os estudos destacam a falta de preparo e conhecimento dos profissionais de saúde ao atender pacientes com doenças raras, além dos julgamentos enfrentados pelos indivíduos ao buscarem ajuda para suas necessidades. Essa deficiência nas equipes de saúde frequentemente reflete uma incapacidade de compreender e lidar com as especificidades desses pacientes, gerando uma sensação de incompreensão e abandono nos afetados. Essas experiências sublinham a necessidade de capacitar os profissionais e sensibilizá-los para oferecer um cuidado mais humanizado e adequado a essa população (Interfarma, 2021; Riegel, Schmitz, 2022).

Os tratamentos para doenças raras, frequentemente de alto custo, difícil acesso e fora da lista de medicamentos incorporados no SUS, levam muitos pacientes a buscar a judicialização como forma de garantir o acesso. No entanto, mesmo com decisões favoráveis, os pacientes enfrentam atrasos no envio dos medicamentos e outras barreiras burocráticas, gerando incertezas e um alto custo emocional para eles e suas famílias. Além disso, mesmo para tratamentos já disponíveis no SUS, a demora na distribuição das medicações dificulta o manejo da doença, contribuindo para o estresse e a angústia dos pacientes. Esses desafios evidenciam a necessidade de políticas públicas mais eficazes para garantir o acesso contínuo e ágil às terapias essenciais (Novaes, Soárez, 2019; Bligia, Mendes, Lima e Aguiar, 2021).

3.3. Necessidades de Apoio e Redes de Suporte

Conviver com uma doença rara, é um desafio que impacta significativamente diversas dimensões da vida de uma pessoa, incluindo os âmbitos social, familiar, ocupacional e, sobretudo, psicológico. Essa experiência pode gerar sentimentos como medo, ansiedade,

angústia e insegurança, contribuindo para uma redução da qualidade de vida. As implicações emocionais e práticas tornam essencial o apoio integral, que abranja tanto os cuidados médicos quanto o suporte psicossocial para mitigar os efeitos negativos dessa condição (Andrade, Albuquerque, 2020; Interfarma, 2021)

Os pacientes frequentemente relatam sentimentos de isolamento e desconhecimento sobre suas condições. Redes de suporte, como associações de pacientes, são apontadas como fontes fundamentais de informação e apoio emocional. A telessaúde também surge como uma alternativa promissora para ampliar o acesso a especialistas (Novaes, Soárez, 2019).

Em contextos de doenças, especialmente as crônicas, a família desempenha um papel crucial como principal fonte de suporte, ajudando no enfrentamento dos desafios envolvidos. O apoio familiar pode impactar positivamente o bem-estar do paciente, oferecendo estabilidade emocional e prática. No entanto, nem todas as famílias conseguem cumprir esse papel de forma efetiva, pois as dinâmicas familiares variam amplamente. Para aqueles com doenças raras, o convívio com outras famílias na mesma situação ou a participação em associações pode ser um recurso valioso. Esse contato permite o compartilhamento de experiências, favorecendo uma maior compreensão e alívio emocional tanto para os pacientes quanto para suas famílias, tornando o enfrentamento mais suportável (Andrade, Albuquerque, 2020; Interfarma, 2021).

4 CONCLUSÃO

As percepções dos pacientes destacam as lacunas existentes no diagnóstico e no tratamento de doenças raras no Brasil. A escassez de conhecimento dos profissionais de saúde, aliada à falta de integração do sistema de saúde, impõe desafios significativos. Fortalecer as redes de apoio, investir em telessaúde e capacitação profissional são estratégias essenciais para melhorar o atendimento e a qualidade de vida dos pacientes. Futuras pesquisas devem explorar soluções inovadoras, como o desenvolvimento de protocolos personalizados e o uso de tecnologias digitais, para reduzir as barreiras enfrentadas.

Este estudo proporcionou uma reflexão profunda sobre o tema das doenças raras, com ênfase na qualidade de vida das pessoas que convivem com essas condições. Além de ampliar o entendimento sobre o assunto, a pesquisa apresentou informações relevantes que podem contribuir para a assistência e a melhoria dos serviços destinados a esses pacientes. Dado que as doenças raras ainda são pouco discutidas no Brasil, este trabalho se destaca como uma ferramenta importante para sensibilizar profissionais e gestores de saúde, promovendo maior atenção a essa população e suas necessidades específicas.

REFERÊNCIAS

ANDRADE, C. E. F.; ALBUQUERQUE, E. P. R.; Diretrizes gerais: cuidando das pessoas com doenças raras e apoio aos familiares. São Paulo; SMS; nov. 16,2020. Secretaria Municipal de Saúd.—São Paulo: Sec. Munic. Saúde SP, 2020. Disponível em: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2024/11/1578265/texto_introdutorio_122_6_1_2021.pdf

BIGLIA, L. V.; MENDES, S. J.; LIMA, T. M.; AGUIAR, P. M.; Incorporações de medicamentos para doenças raras no Brasil: é possível acesso integral a estes pacientes? **Ciênc Saude Coletiva**. 2021; 26(11): 5547-5560. Disponível em: DOI: 10.1590/1413-812320212611.26722020

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 no SUS. **Ministério da Saúde**. Brasília; 2014. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

FERNANDES, S. A.; GARCIA, A. L.; Doenças raras: desafios e avanços no atendimento no Brasil. **Rev Bras Saude**. 2019; 34(2):102-120.

INTERFARMA. Avanços e desafios na implantação da portaria GM/MS nº 199/2014 no Sistema Único de Saúde (SUS). **Interfarma**; 2021. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/wp-content/uploads/2021/04/avancos-e-desafios-sus.pdf>

INTERFARMA. Doenças raras: a urgência do acesso à saúde. **Ativa online Editora e Serviços Gráficos**; 2018. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/wp-content/uploads/2021/04/doencas-raras-a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf>

IRIART, J. 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. **Ciênc Saude Coletiva**. 2019; 24(10): 3489-3500. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>

NOVAES, H. M.; SOÁREZ, P. C.; Doenças raras, drogas órfãs e as políticas para avaliação e incorporação de tecnologias nos sistemas de saúde. **Sociologias**. 2019; 21(51): 332-364. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/soc/a/fqy8YHkBhtFsD7sQzFrVjrh/?format=pdf>

RIEGEL, B. A.; SCHIMITA, J.; Itinerário terapêutico na doença rara e a importância da enfermagem nesse processo. **Enferm Foco**. 2022;13 Disponível em: DOI: <https://doi.org/10.21675/2357-707X.2022.v13.e-20228>.