

UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS

FACULDADE DE MEDICINA

Daniela de Oliveira Santos

DESAFIOS DA ATENÇÃO PRIMÁRIA NO CUIDADO DAS PESSOAS COM
DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Belo Horizonte

2025

DANIELA DE OLIVEIRA SANTOS

DESAFIOS DA ATENÇÃO PRIMÁRIA NO CUIDADO DAS PESSOAS COM
DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-graduação em Promoção de Saúde e Prevenção da Violência, Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais para obtenção do título de Mestra em Promoção de Saúde e Prevenção da Violência.

Linha de pesquisa: Promoção de Saúde e suas bases

Orientador: Professor Dr. Fernando Machado Vilhena Dias

Co-orientadora: Dra. Raíssa Cristina Abreu Couto

Belo Horizonte

2025

Santos, Daniela de Oliveira.
SA237d Desafios da Atenção Primária no cuidado das pessoas com doenças raras no Brasil [recurso eletrônico]. / Daniela de Oliveira Santos. -- Belo Horizonte: 2025.
75f.: il.
Formato: PDF.
Requisitos do Sistema: Adobe Digital Editions.

Orientador (a): Fernando Machado Vilhena Dias.
Coorientador (a): Raíssa Cristina Abreu Couto.
Área de concentração: Promoção de Saúde e Prevenção da Violência.
Dissertação (mestrado): Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina.

1. Atenção Primária à Saúde. 2. Doenças Raras. 3. Doença Crônica. 4. Promoção da Saúde. 5. Saúde Pública. 6. Dissertação Acadêmica. I. Dias, Fernando Machado Vilhena. II. Couto, Raíssa Cristina Abreu. III. Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina. IV. Título.

NLM: W 84.6

Bibliotecário responsável: Fabian Rodrigo dos Santos CRB-6/2697



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
FACULDADE DE MEDICINA - CENTRO DE PÓS GRADUAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM PROMOÇÃO DE SAÚDE E PREVENÇÃO DA VIOLÊNCIA/MP

ATA DE DEFESA DE DISSERTAÇÃO

Às **dezesseis** horas do dia cinco de fevereiro de dois mil e vinte cinco, modo online, plataforma google meet, realizou-se a sessão pública para a defesa de dissertação de **DANIELA DE OLIVEIRA SANTOS**, número de registro **2022688044**, graduada no curso de ENFERMAGEM, como requisito parcial para a obtenção do grau de Mestre em **PROMOÇÃO DE SAÚDE E PREVENÇÃO DA VIOLÊNCIA**. A Presidência da sessão coube ao Prof. Fernando Machado Vilhena Dias - Orientador (UFMG). Inicialmente o Presidente após dar conhecimento aos presentes sobre o teor das Normas Regulamentares do trabalho final de Pós-Graduação, fez a apresentação da Comissão Examinadora, assim, constituída pelos Professores: Prof. Helian Nunes de Oliveira (UFMG), Prof. Leonardo Caçado Monteiro Savassi (UFOP) e Prof.ª Raissa Cristina Abreu (Secretaria do Estado de Minas Gerais). Em seguida o Presidente autorizou a aluna a iniciar a apresentação de seu trabalho final intitulado: **"DESAFIOS DA ATENÇÃO PRIMÁRIA NO CUIDADO DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO BRASIL"**. Seguiu-se a arguição pelos examinadores e logo após, a Comissão reuniu-se, sem a presença da candidata e do público e decidiu considerar a defesa de dissertação APROVADA. O resultado final foi comunicado publicamente a aluna pelo Presidente da Comissão. Nada mais havendo a tratar, o Presidente encerrou a sessão e lavrou a presente ata que, após lida, será assinada eletronicamente por todos os membros da Comissão Examinadora presente através do SEI (Sistema Eletrônico de Informações) do Governo Federal.

Belo Horizonte, 05 de fevereiro de 2025.



Documento assinado eletronicamente por **Fernando Machado Vilhena Dias, Professor do Magistério Superior**, em 11/02/2025, às 10:54, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



Documento assinado eletronicamente por **Helian Nunes de Oliveira, Professor do Magistério Superior**, em 11/02/2025, às 13:03, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



Documento assinado eletronicamente por **Leonardo Caçado Monteiro Savassi, Usuário Externo**, em 12/02/2025, às 23:25, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



Documento assinado eletronicamente por **Raissa Cristina Abreu Couto, Usuário Externo**, em 14/02/2025, às 17:00, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site https://sei.ufmg.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_documento=4258255&infra_sistema=10000100&infra_unidade_atual=110001072&infra_hash=d9e5d9d2..., informando o código verificador **3940019** e o código CRC **44F66F7A**.

AGRADECIMENTOS

Um trabalho acadêmico desperta muitos sentimentos. No meu caso, passei por medo, impotência, raiva, mas também alegria, inspiração e, obviamente, gratidão.

Quero agradecer aos pacientes que ao longo de minha jornada, confiaram seus tratamentos a meus cuidados, contaram sobre suas vivências e me ouviram, que deram retorno, me fizeram ver que vale a pena. Vale a pena cuidar, vale a pena passar um tempo a mais para conversar sobre o que se sente, falar da vida, ler uma bula, interpretar junto a prescrição. Muito obrigada!

Agradeço à minha família e amigos, que sempre estiveram ao meu lado mostrando que diferenças existem e devemos conviver com elas e que a arte do cuidado já existia em mim muito antes de eu me tornar enfermeira.

Quero agradecer ao LIRA (Laboratório de Investigação de Pessoas com Doenças Raras). Mais do que um grupo de estudos, esse espaço é um belo encontro de pessoas que buscam aprender e divulgar sobre doenças raras e que acolheu e abriu as portas para que esta enfermeira voltasse à vida acadêmica.

Agradeço ao Fernando e Raíssa, orientadores que me guiaram nesse trabalho com muita competência e carinho.

Me sinto muito honrada com a conclusão deste trabalho, que marca um começo, uma nova perspectiva como profissional de saúde, exercendo o cuidado ampliado pela pesquisa e estudo, principalmente das pessoas com DCC/DR.

RESUMO

A população brasileira vem passando por mudanças no perfil demográfico e epidemiológico, onde as doenças crônicas não transmissíveis (DCNT) se tornaram muito relevantes. O impacto dessas doenças na vida das pessoas representa um verdadeiro desafio para a sociedade e, especialmente, para os setores de saúde e assistência social. No amplo espectro das doenças crônicas, encontram-se as condições crônicas complexas ou doenças crônico-complexas (DCC) e as doenças raras (DR). Tais condições se caracterizam pelo acometimento ao longo do tempo, em alguns casos afetando todos os sistemas corporais e acarretando perda de qualidade e de tempo de vida. No âmbito da Saúde Coletiva, a Atenção Primária à Saúde (APS) é o nível de atenção que possui requisitos essenciais ao atendimento de pessoas com DCC/DR. A APS possui capilaridade dos serviços espalhados no vasto território brasileiro, além da atuação longitudinal e multidisciplinar. Como método de trabalho, se optou pela revisão integrativa que, neste estudo, é justificada pela necessidade de consolidar e analisar o conhecimento disponível em uma área em que a produção científica é escassa e dispersa. Tendo como objetivo principal analisar a gestão do cuidado realizada pela APS no Brasil com foco nas pessoas com DR e suas famílias, buscou-se discutir as DR no contexto da APS e compartilhar experiências que favoreçam a capacitação de outros profissionais da saúde. Conclui-se que é preciso oferecer condições e oportunidades para os profissionais da APS atuarem junto à sua população, incluindo as pessoas com doenças raras e suas famílias.

Palavras-chave: atenção primária à saúde; doenças raras; doenças crônicas e complexas.

ABSTRACT

The Brazilian population has been experiencing changes in its demographic and epidemiological profile, where non-communicable chronic diseases (NCDs) have become highly significant. The impact of these diseases on people's lives is undeniable and represents a true challenge for society, particularly for the health and social assistance sectors. Within the chronic complex diseases broad spectrum of chronic diseases, there are complex chronic conditions (CCCs) or complex chronic diseases (CCD) and rare diseases (RDs). These conditions are characterized by their long-term effects, in some cases they affect all body systems and leading to a loss in quality and duration of life. In the field of Public Health, Primary Health Care (PHC) is the level of care that has essential requirements for assisting individuals with CCCs and RDs. PHC offers widespread service coverage across Brazil's vast territory, in addition to providing longitudinal and multidisciplinary care. As a working method, the integrative review was chosen, justified in this study by the need to consolidate and analyze the available knowledge in an area where scientific production is scarce and scattered. The primary objective was to analyze care management provided by PHC in Brazil, focusing on individuals with RDs and their families, seeking to discuss RDs within the context of PHC and share experiences that foster the training of other health professionals. It is concluded that conditions and opportunities must be provided for PHC professionals to work effectively with their populations, including individuals with rare diseases and their families.

Keywords: primary health care; rare diseases; complex chronic conditions.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 – Distribuição das equipes de atenção primária no Brasil.....	12
Figura 2. Etapas da revisão integrativa.....	18
Figura 3 – Fluxograma de seleção da amostra.....	19
Quadro 1. Artigos incluídos na revisão.....	20
Quadro 2 – Protocolo da revisão.....	22
Quadro 3 – Critérios de inclusão e exclusão.....	24
Figura 4 – Número de artigos por ano de publicação.....	25
Figura 5 – Temas recorrentes em relação ao acompanhamento das DR na APS	26
Figura 6 – Círculo virtuoso do conhecimento que gera assistência de qualidade	41

LISTA DE SIGLAS ABREVIATURAS

APS	Atenção Primária à Saúde
AVD	Atividades da Vida Diária
BVS	Biblioteca Virtual em Saúde
CCC	Condições Crônicas Complexas
DCC	Doenças Crônicas Complexas
DCNT	Doenças Crônicas Não Transmissíveis
DDL	Doenças de Depósito Lisossômico
DR	Doenças Raras
GAG	Glicosaminoglicanos
HPN	Hemoglobinúria Paroxística Noturna
LDM	Leucodistrofia Metacromática
MFC	Médico de Família e Comunidade
MPS	Mucopolissacaridose
OMS	Organização Mundial de Saúde
OPAS	Organização Pan-Americana de Saúde
PNAIPDR	Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras
PTS	Projeto Terapêutico Singular
RAS	Rede de Atenção à Saúde
SciELO	Scientific Electronic Library Online
SUS	Sistema Único de Saúde
TRE	Terapia de Reposição Enzimática
UBS	Unidade Básica de Saúde

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	8
2	OBJETIVOS	16
2.1	Objetivo geral.....	16
2.2	Objetivos específicos	16
3	MÉTODO.....	17
3.1	Protocolo da revisão.....	22
4	RESULTADOS	25
5	DISCUSSÃO	28
5.1.	Impactos sociais do adoecimento por DR.....	28
5.2	Aspectos do atendimento das DR na APS	33
5.3	Perspectivas.....	42
6	CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	43
	REFERÊNCIAS	45
	APÊNDICE A - RELATO DE EXPERIÊNCIA: LEVANDO A TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA ONDE O PACIENTE PRECISA	51
	APÊNDICE B - PROPOSTA DE INSTRUÇÃO TÉCNICA PARA ADMINISTRAÇÃO DE ENZIMA EM SERVIÇO DE APS.....	55
	ANEXO A – PUBLICAÇÕES	59

1 INTRODUÇÃO

A população brasileira vem passando por mudanças no perfil demográfico e epidemiológico. Na transição demográfica se percebe o envelhecimento populacional, com a diminuição das taxas de natalidade e aumento da expectativa de vida. Ao mesmo tempo, a transição epidemiológica é evidenciada por maior presença de doenças crônicas não transmissíveis em relação às doenças infectocontagiosas (Cardoso Júnior *et al.*, 2023).

No Brasil, as doenças crônicas não transmissíveis (DCNT) são muito relevantes, tendo sido responsáveis, em 2019, por 41,8% do total de mortes ocorridas prematuramente – quando as pessoas possuem entre 30 e 69 anos de idade (Brasil, 2021). De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), um pequeno conjunto de fatores de risco responde pela grande maioria das mortes por DCNT e por uma fração substancial da carga de doenças resultantes dessas enfermidades (Brasil, 2021).

Atualmente, o impacto das doenças crônicas na vida das pessoas é imenso, uma vez que elas impactam diretamente nos hábitos de vida, como alimentação e atividade física. A presença de uma doença crônica traz maiores custos com tratamento e acompanhamento, o uso contínuo de medicamentos e a realização de exames periódicos complexos. Conseqüentemente, gera mudanças no cotidiano e nas relações de trabalho, demandando adaptações e maior necessidade de suporte social e financeiro de familiares e da comunidade próxima (Brasil, 2021). Individualmente, a convivência com uma doença crônica tende a acarretar profundas alterações psicológicas e sociais ao portador e seus familiares/cuidadores, sendo um desafio às intervenções de saúde tradicionais (Couto, 2020).

No amplo espectro das doenças crônicas, encontram-se as condições crônicas complexas (ou doenças crônico complexas - DCC). Estas se caracterizam por serem doenças/condições que duram 12 meses ou mais de acometimento multi-sistêmico e que, em geral, requerem cuidados especializados, envolvendo variados recursos tecnológicos. Doenças transmissíveis de curso longo, como tuberculose e hanseníase, fazem parte desse grupo, assim como as deficiências físicas e estruturais contínuas, algumas doenças mentais e neoplasias. Tais aspectos também descrevem a maioria das Doenças Raras (DR), que são o tema principal do presente trabalho.

As DR correspondem a um grupo heterogêneo de distúrbios que, em alguns casos podem afetar todos os sistemas do organismo. São doenças que se caracterizam por uma ampla diversidade de sinais e sintomas que variam entre si e entre as pessoas acometidas pela mesma condição. São geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando diretamente a qualidade de vida das pessoas e de seus familiares/cuidadores. A falta de informação sobre as doenças raras e alta demanda de cuidado estão entre os principais fatores que atravessam a trajetória de vida da pessoa com DR e sua família (Buendia *et al.*, 2022; Khosla; Valdez, 2018; Pinto *et al.*, 2019).

O termo “Doenças Raras”, inclusive, passa a ser mais utilizado por volta dos anos 1980 e 1990, em vez de se falar individualmente de cada doença. Isso possibilitou uma maior visibilidade e trouxe força às pessoas com doenças raras, enquanto grupo político, na conquista de direitos e diminuição de iniquidades (Khosla; Valdez, 2018).

Estima-se que no Brasil existam em torno de 13 milhões de pessoas com alguma doença rara. Entre cinco e oito mil doenças raras diferentes são conhecidas e, dentre essas, cerca de 80% possuem causa genética, enquanto os outros 20% são compostos por doenças autoimunes, neoplasias raras e doenças infectocontagiosas (Amarante *et al.*, 2019; Melo *et al.*, 2017).

A despeito das dificuldades tecnológicas de diagnóstico e acesso ao tratamento, o grupo das pessoas com DR se faz cada vez mais presente, sendo reconhecido como “uma coletividade de minorias”. Afinal, as DR convergem entre si quando se observam algumas características, tais como: causa quase sempre genética, acometimento progressivo e diagnóstico dificultado por sintomas iniciais comuns a diversas condições patológicas. Em alguns casos podem acometer todos os sistemas corporais ou ainda, levam a repercussões na saúde mental das pessoas acometidas e suas famílias. (Khosla; Valdez, 2018; Pinto *et al.*, 2019).

Inicialmente, as DR tendem a se manifestar de maneira comum a outras doenças, o que pode confundir e levar os profissionais a não reconhecerem aquele diagnóstico. Isso faz com que, muitas vezes, tanto o diagnóstico quanto o tratamento para as DR sejam, infelizmente, negligenciados (Bedin *et al.*, 2021; Jo *et al.*, 2018).

Assim, para se compreender a situação dos pacientes crônicos (inclusive as pessoas com DCC/DR) é preciso avaliar o contexto social, econômico e cultural. Além

disso, o fator tempo deve ser considerado, uma vez as doenças crônicas são definidas pela progressão ao longo do tempo. Entre manifestações iniciais, diagnóstico e acompanhamento, a doença crônica apresenta vários estágios e marca a história da pessoa acometida.

O itinerário terapêutico representa o caminho percorrido na busca por soluções para problemas de saúde, construído através de práticas individuais e socioculturais. Tal fenômeno permite compreender o impacto das doenças e/ou agravos de forma individual e coletiva. No caso das doenças crônicas (e mais fortemente das DCC/DR), o itinerário terapêutico se mistura à trajetória de vida do paciente e seus familiares, uma vez que muitas atitudes e decisões ao longo do tempo são guiadas pela condição de saúde (Luz *et al.*, 2015).

Na literatura, são encontradas muitas referências a esse peculiar aspecto das DCC/DR, pois o itinerário terapêutico das pessoas com DR pode ser identificado como uma verdadeira jornada – ou odisséia – em busca do diagnóstico e do tratamento. O paciente e sua família se deparam, cotidianamente, com muitas dificuldades e obstáculos, tais como o desconhecimento da doença e o alto custo dos tratamentos disponíveis (Buendia *et al.*, 2022; Brotto; Rosanelli, 2021; Khosla; Valdez, 2018; Pinto *et al.*, 2019).

A própria condição de raridade faz com que as pessoas com DR não sejam visibilizadas e/ou reconhecidas. Em muitos casos, o diagnóstico acontece tardiamente, acarretado tanto pela falta de conhecimento por parte dos profissionais quanto pela presença de sintomas iniciais comuns a várias doenças. Devido a esses e outros fatores, as DR podem se agravar muito rapidamente, comprometendo o tratamento, uma vez que os recursos terapêuticos disponíveis ainda são limitados (Buendia *et al.*, 2022; Jo *et al.*, 2018).

Torna-se necessário, portanto, desenvolver estudos voltados para o atendimento ao grupo de pessoas com DR, pois são pessoas que demandam métodos diagnósticos acurados, tratamento e acompanhamento específicos (quase personalizados) que sejam, ao mesmo tempo, cientificamente validados e seguros.

Por conta desses motivos, é importante que o sistema de saúde se instrumentalize para que possa identificar e atender às pessoas com DR e suas famílias (Dias *et al.*, 2022; Fabrizio *et al.*, 2018; Melo *et al.*, 2017; Namsrai *et al.*, 2022; Ramos *et al.*, 2019).

Os desafios relacionados ao diagnóstico e ao acompanhamento/tratamento das doenças raras são ainda mais complexos, no Brasil, e são agravados, muitas vezes, pela vasta dimensão territorial do país e pela desigualdade social. Longos deslocamentos para acessar serviços de referência são bastante comuns, por exemplo e, muitas vezes, não há meios de transporte disponíveis que sejam adequados ou adaptados (Pinto *et al.*, 2019; Silva *et al.*, 2020).

Ademais, à medida que os indicadores de saúde da população melhoram, as doenças genéticas e defeitos congênitos emergem como responsáveis por maior proporção de adoecimento entre crianças (Melo *et al.*, 2017; Santos *et al.*, 2020). Simultaneamente, observa-se prevalência aumentada de DR na população adulta, o que destaca a necessidade de expandir essa assistência. O próprio desenvolvimento de tecnologias na medicina evidencia o impacto das doenças raras na população, extrapolando os nichos restritos dos laboratórios e centros de referências (Amarante *et al.*, 2019).

Dessa forma, é preciso proporcionar atenção adequada desde o diagnóstico, com foco no tratamento e acompanhamento ao longo do tempo, bem como melhorar acesso a exames diagnósticos e especialistas, de modo a garantir celeridade e maior precisão no diagnóstico. Ademais, é necessário estabelecer comunicação mais efetiva entre os serviços de referência e a Atenção Primária à Saúde (APS), para que haja melhora e estabelecimento de estratégias que melhorem a assistência às pessoas e famílias com DR.

No Brasil, o Sistema Único de Saúde (SUS) forma uma rede de serviços com o compromisso de garantir uma atenção integral à sua grande população, que se distribui num território de extensões continentais, considerando sua complexidade e diversidade. Através do delineamento dos instrumentos normativos e assistenciais, partindo de políticas públicas e protocolos assistenciais, o SUS busca responder à realidade que se impõe no cenário sanitário (Brasil, 2018, 2022; Starfield, 2002).

O SUS se organiza em três níveis de atenção: primário, secundário e terciário. A APS é o nível de atenção que tem como prerrogativa, ser o acesso principal do indivíduo (e das coletividades) ao sistema de saúde. Ela tem, como premissa, a garantia, a todas as pessoas, do mais alto nível de saúde, o que significa assegurar o acesso a serviços abrangentes de promoção, proteção, prevenção, cura, reabilitação e cuidados paliativos, ao longo da vida (Brasil, 2014b, 2018a, 2022).

O sistema de saúde pública do Brasil contava, em 2022, com 48.161 unidades básicas de saúde, espalhadas pelo território nacional, em sua maioria unidades físicas ambulatoriais. Nessas unidades, profissionais das equipes de Saúde da Família, Saúde da Família Ribeirinhas, Atenção Primária, Consultórios na Rua e das unidades prisionais atuam junto de uma população adscrita, por região. Na base desse sistema, encontram-se diversos profissionais de saúde, em ação coordenada com a assistência social, colocando em prática a equidade no atendimento (Brasil, 2022).

Figura 1 – Distribuição das equipes de atenção primária no Brasil



Fonte: Elaborado pela autora, baseado em Brasil (2022).

De acordo com a Organização Pan-Americana de Saúde (OPAS), a APS pode atender de 80 a 90% das necessidades de saúde de uma pessoa ao longo de sua vida. Além disso, na definição da APS, é ressaltada a sua capacidade de agir de forma sistemática sobre os determinantes mais amplos de saúde, além de empoderar indivíduos, famílias e comunidades (OPAS, 2022).

Os serviços de atenção primária procuram atuar, prioritariamente, nos fatores de risco e de agravamento das doenças crônicas. Dessa forma, a APS tem papel crucial no diagnóstico e tratamento das doenças crônicas, incluindo as DR, cujo curso depende muito do diagnóstico precoce e acompanhamento contínuo (Brasil, 2014a, 2014b; Starfield, 2002).

O indivíduo, em sua pluralidade, encontra na APS um campo de manifestação e acolhimento, uma vez que, ao apresentar o motivo que o levou ao serviço, ele se

torna o foco dos profissionais da Atenção Primária, não somente em um diagnóstico clínico. As condições socioculturais, os processos saúde-doença na comunidade e os determinantes de saúde delineiam o cenário de atuação da equipe e, neste contexto, as vulnerabilidades de cada indivíduo e comunidade emergem e fornecem, aos profissionais da APS, elementos de construção dos casos, contribuindo para o estabelecimento de condutas.

Devido a dificuldades funcionais diversas (como uso de dispositivos para suporte ventilatório e deambulação, por exemplo), as pessoas com DR precisam de suporte assistencial e de coordenação com os serviços de referência. Assim, as pessoas com DR acessam a APS, muitas vezes, demandando cuidados intensivos domiciliares e atendimento multidisciplinar. Cada especificidade da pessoa com DR deve ser considerada pelos profissionais da APS, no sentido de fornecer cuidado e encaminhamentos adequados.

A OMS vem indicando, desde os anos 90, a necessidade de que países em desenvolvimento iniciem atividades de promoção e proteção à saúde no campo das DR. Nesse contexto, em janeiro de 2014, o Ministério da Saúde do Brasil instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), preconizando estratégias e práticas de assistência à população com DR – que geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e, muitas vezes, conferem risco de morte (Brasil, 2014a; Melo *et al.*, 2017).

Desse modo, a PNAIPDR busca definir e sistematizar as ações do SUS no que se refere às DR, incluindo as atividades em cada nível de atenção. Uma das atribuições da APS, no PNAIPDR, inclui o mapeamento de pessoas com a doença ou com risco de desenvolver doença rara, seja anomalia congênita ou doença genética. Além disso, a APS deve realizar: encaminhamento para o centro de referência; promoção de educação em saúde, com objetivo de prevenção; seguimento clínico após diagnóstico; aconselhamento genético e; atenção domiciliar, em casos específicos. Entretanto, ainda se percebe que a pessoa com DR, desde o diagnóstico, recebe assistência fragmentada e dirigida aos centros de atenção secundária, não alcançando a necessária integralidade do cuidado, contrariando o que é preconizado nos princípios do SUS e da PNAIPDR (Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Luz *et al.*, 2015; Lopes *et al.*, 2018; Melo *et al.*, 2017; Santos *et al.*, 2020; Silva *et al.*, 2020; Vieira *et al.*, 2012).

Através de estratégias, como o acolhimento e planos terapêuticos, a APS tem a responsabilidade de alcançar a maioria das necessidades de saúde da população. Isso ocorre não somente através da oferta de consultas e procedimentos, mas também na atuação no que tange à prevenção de doenças, de agravos e promoção da saúde, exercendo assim, a gestão do cuidado.

A gestão do cuidado (ou coordenação do cuidado) compreende ações integradas entre os profissionais da APS, coordenadas com os demais dispositivos da rede de assistência à saúde (RAS). São realizadas, portanto, com o intuito de garantir assistência de qualidade adaptada ao paciente, otimizando o uso de recursos, identificando situações de risco e reforçando o vínculo do paciente e sua família com os profissionais da APS (Fabrizio *et al.*, 2018; Oliveira; Pereira, 2013).

Os profissionais de saúde da Atenção Primária, contudo, nem sempre estão preparados para atender à pessoa com DR e sua família. Eles agem, muitas vezes, sem suporte sistematizado ou mesmo respaldo técnico/organizacional, pois não foram treinados ou atualizados sobre as pessoas com DR. Além disso, muitas contratações de profissionais da APS são temporárias, não havendo condições favoráveis para o aprendizado e consolidação das boas práticas de trabalho. Com certa frequência, o paciente recorre aos serviços de saúde (inclusive à APS) apenas em situações críticas, quando precisa tratar sintomas agudos, o que faz com que tenha um acompanhamento insuficiente ou inexistente (Bueno *et al.*, 2015; Oliveira; Pereira, 2013; Vieira *et al.*, 2012)

Espera-se com este trabalho, além de discutir as DR no contexto da APS, compartilhar experiências e orientações que favoreçam a capacitação de outros profissionais de saúde. Isso porque é preciso oferecer condições e oportunidades para os profissionais da APS atuarem junto à sua população, incluindo as pessoas com DR. Ao mesmo tempo, é essencial que haja uma sensibilização acerca da importância de se descentralizar o tratamento e/ou oferecer alternativas que permitam a sua administração de forma mais acessível e segura.

A partir desse contexto e, considerando que a complexidade e a baixa prevalência das DR afetam diretamente no itinerário terapêutico das pessoas com DR, somado à necessidade de mais acesso e continuidade de assistência, objetiva-se, com este estudo, responder à questão: **“Como a APS realiza o cuidado aos pacientes e familiares com doenças raras no Brasil?”**

Para responder a essa questão de pesquisa, optou-se pela realização de uma revisão integrativa, que permite ampliar a visão acerca do fenômeno estudado, uma vez que possibilita a integração de diferentes abordagens metodológicas (quantitativas, qualitativas ou mistas). O detalhamento do percurso metodológico da pesquisa será abordado na seção 3, deste trabalho.

Além do detalhamento metodológico e desta introdução, esta dissertação se divide em mais quatro seções: na próxima, serão explicitados o objetivo principal e os objetivos específicos da pesquisa; a seção 4 apresenta os resultados da revisão realizada; já a discussão acerca dos impactos do adoecimento por DR nas pessoas, os aspectos do atendimento delas na APS, dentre outras questões relacionadas, são apresentadas na seção 5. Por fim, a seção 6 traz as considerações finais da pesquisa.

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral

Analisar, a partir de uma revisão integrativa da literatura, a gestão do cuidado realizada pela APS, no Brasil, com foco nas pessoas com DR e suas famílias.

2.2 Objetivos específicos

- a) Caracterizar os fatores que determinam o itinerário terapêutico das pessoas com DR e suas famílias, no Brasil;
- b) Analisar como os atributos da APS contribuem no atendimento às pessoas com DR, no Brasil;
- c) Identificar os recursos necessários para os profissionais da APS exercerem a assistência às pessoas com DR e suas famílias.

3 MÉTODO

A revisão integrativa é um método de pesquisa que permite a síntese do conhecimento de estudos empíricos e teóricos sobre determinado tema, com o objetivo de levantar definições e conceitos, identificar lacunas de conhecimento e propor novas direções para a prática de pesquisa. Ela integra resultados de pesquisas de diferentes abordagens metodológicas (quantitativas, qualitativas ou mistas), promovendo uma visão mais ampla e completa do fenômeno estudado. Esse tipo de revisão é valioso para apoiar a tomada de decisões baseadas em evidências e para orientar práticas profissionais, principalmente em áreas complexas e multifacetadas (Ercole *et al.*, 2014; Lima *et al.*, 2019; Souza *et al.*, 2010).

A utilização da revisão integrativa neste estudo é justificada pela necessidade de consolidar e analisar o conhecimento disponível em uma área na qual a produção científica pode ser escassa e dispersa. As doenças raras, por sua própria natureza, envolvem diversidade e complexidade de condições, tornando difícil o desenvolvimento de práticas clínicas consolidadas. Ao utilizar a revisão integrativa, é possível reunir evidências de diferentes estudos que avaliam a assistência a esses pacientes, bem como identificar padrões de atendimento, lacunas no cuidado e desafios enfrentados no sistema de saúde. Devido à escassez de trabalhos sobre o tema, corria-se o risco de não haver número suficiente de artigos comparáveis para uma revisão sistemática, por exemplo.

Além disso, a revisão integrativa permite explorar tanto aspectos clínicos quanto organizacionais, como a integração de cuidados e a formação de profissionais, promovendo uma visão mais completa da temática, o que é essencial para melhorar a qualidade do atendimento prestado e assegurar a integralidade na atenção à saúde (Lima *et al.*, 2019; Souza *et al.*, 2010).

Para direcionar a seleção dos artigos, optou-se pelo protocolo PRISMA®, que é um método específico para a realização de revisões bibliográficas. Nele, se determinam as bases de busca, assim como a triagem e seleção de artigos. As demais etapas da revisão integrativa foram executadas em seguida, conforme demonstradas na figura 2. (Lima *et al.*, 2019; Souza *et al.*, 2010; Prisma, 2020)

Figura 2. Etapas da revisão integrativa



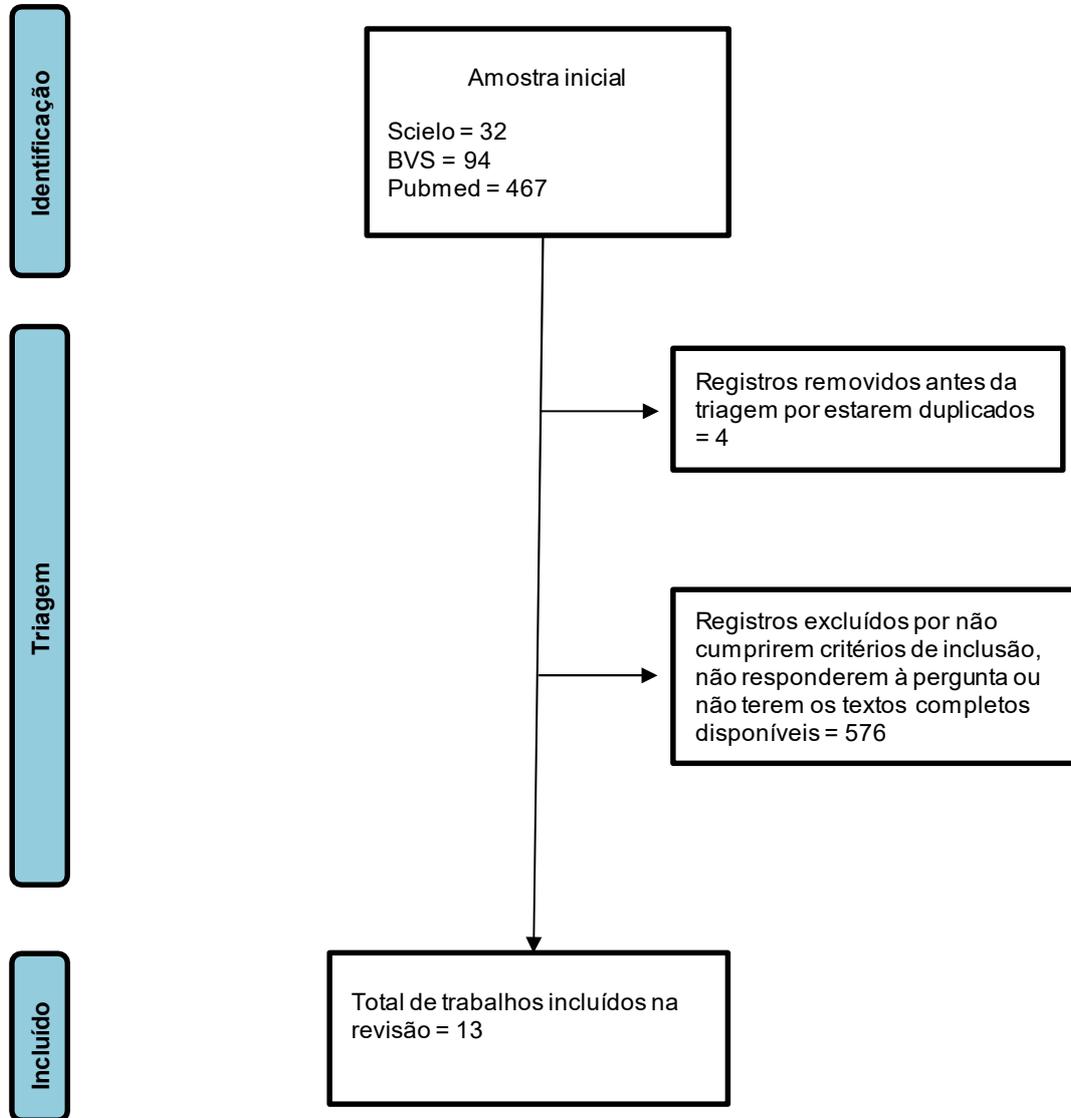
Fonte: figura da *web*

Dessa forma, realizou-se um levantamento bibliográfico acerca da temática nas seguintes bases: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Scientific Electronic Library Online (SciELO) e Pubmed.

Os termos “atenção primária” e “doenças raras”, e seus correspondentes em inglês “*primary care*” e “*rare diseases*”, foram aplicados nas bases com o conector “AND”, filtrando o período de 2012 a 2023. O uso do conector permite que as bases recuperem artigos que contenham os dois termos utilizados. Foram incluídos artigos nos idiomas português e inglês, que tivessem resumo e texto completo disponíveis na *web* e, que discutissem as DR, no contexto da APS no Brasil.

Foram excluídos textos que relatavam trabalhos que não foram desenvolvidos no Brasil, abordagens para doenças neoplásicas e trabalhos que não mencionassem a APS. Após a triagem inicial feita pela leitura dos resumos, foram selecionados 13 artigos científicos para a revisão. A figura 3 apresenta o fluxograma de seleção da amostra.

Figura 3 – Fluxograma de seleção da amostra



Fonte: Elaborado pela autora baseada no fluxograma PRISMA®

Os artigos foram lidos integralmente e os resultados foram alocados em uma única planilha, organizados pelos seguintes tópicos: título, autores, ano e local de publicação, desenho do estudo, doença abordada e formação dos autores. O quadro 1 apresenta os artigos selecionados.

Quadro 1. Artigos incluídos na revisão

	Autores	Título	Data de publicação	Local de publicação	Palavras-Chave	Formação autores	Desenho - Tipo de estudo
1	AMARANTE, Maurício V.; BATISTA, Ozinélia P.; LUTZKE, Camila L.; QUIQUI, Shirley K.	Relato de caso: paciente com síndrome antifosfolípideo secundária a febre reumática e a lúpus eritematoso sistêmico e o papel da atenção primária à saúde no cuidado paliativo em doenças raras	2019	Brazilian Journal Health Review, Curitiba.	Síndrome Antifosfolípídeos, Lupus Eritematoso Sistêmico, Febre Reumática, Cuidados Paliativos, Doenças Raras	medicina, odontologia, enfermagem	estudo de caso clínico-qualitativo
2	FABRIZIO, G. C.; GONÇALVES JÚNIOR, E.; CUÑHA, K. S.; KAHL, C.; SANTOS J.L.G.; ERDMANN, A. L.	Gestão do cuidado de um paciente com Doença de Devic na Atenção Primária à Saúde	2018	Revista da Escola de Enfermagem da USP, São Paulo.	Doenças Raras; Neuromielite Óptica; Atenção Primária à Saúde; Enfermagem de Atenção Primária; Assistência Integral à Saúde; Terapias Complementares.	enfermagem	estudo de caso clínico-qualitativo
3	NONOSE, Eliana R. S.; MATOS, Ana P. K.; SILVA, Rosane M. M.; TONINATO, Ana P. C.; ZILLY, Adriana; LIMA, Regina A. G.	Assistência de enfermagem à criança com doença de Pompe: estudo de caso	2019	OBJN - Online Brazilian Journal of Nursing, Niterói.	Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II; Enfermagem Pediátrica; Atenção Primária à Saúde; Diagnóstico de Enfermagem; Família.	enfermagem	estudo de caso clínico-qualitativo
4	CARDOSO JÚNIOR, Laércio M.; ARAGÃO, Mariana M.; BUENO, Larissa S. M.	Formação de um residente de Medicina de Família e Comunidade no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras	2023	Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade, Rio de Janeiro.	Atenção primária à saúde; Medicina de família e comunidade; Doenças raras; Genética médica.	medicina	Relato de experiência
5	BEDIN, Karine; SILVA, Maria J. C.; GUERRA, Paulo H.; FRIESTINO, Jane K. O.	Doenças raras e práticas de Saúde Coletiva: relato de experiência na formação médica	2021	Revista de APS - Atenção Primária à Saúde, Juiz de Fora.	Doenças Raras. Atenção Primária à Saúde. Capacitação de Recursos Humanos em Saúde. Relatos de Casos.	medicina	Relato de experiência

6	SANTOS, CLEYTON S.; KISHI, Renata G. B.; COSTA, Daniel L. G.; SILVA, Danniel, S. D.; NARCISO, Tânia R. F.; AVÓ, Lucimar R. S.; GERMANO, Carla M. R.; SANDES, Kioko A.; ACOSTA, Angelina X.; MELO, Débora G.	Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil	2020	Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade, Rio de Janeiro.	Genética Médica; Defeitos Congênitos; Atenção Primária à Saúde.	medicina	Relato de experiência
7	SILVA, Kelly C. S. A.; FERNANDES, Leiliane T. B. F.; OLIVEIRA, Mônica V. M.; BRAGA, Thalita C.; SILVA, Kenya L.	Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa.	2020	Ciência, Cuidado e Saúde, Maringá.	Doenças Raras. Epidemólise Bolhosa. Família. Saúde da Criança. Saúde do Adolescente.	enfermagem	estudo exploratório-descritivo, de abordagem qualitativa
8	RAMOS, Naime O.; CANIZARES, Vivian S. A.; FRANÇA, Andonai K.; CAMPELO, Thaynara N. C.; CEDARO, José J.	Doença neurodegenerativa rara: caracterização dos portadores de doença de Huntington e ataxia espinocerebelar na Amazônia Ocidental, Brasil.	2019	Revista de Saúde Pública, Curitiba.	Doenças Neurodegenerativas. Ataxias Espinocerebelares. Enfermagem em Saúde Comunitária. Avaliação em Saúde.	biologia, enfermagem e psicologia	Qualitativa com abordagem em descritiva
9	LUZ, Geisa S.; SILVA, Mara R. S.; DEMONTIGNY, Francine.	Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas	2015	Acta Paulista de Enfermagem, São Paulo.	Enfermagem em saúde pública; Enfermagem pediátrica; Enfermagem materno-infantil; Doenças raras; Serviços de saúde	enfermagem	Pesquisa qualitativa - questionário semiestruturado
10	LOPES, Marcos T.; KOCH, Vera H.; SARRUBI-JUNIOR, Vicente; GALLO, Paulo R.; CARNEIRO-SAMPAIO, Magda.	Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals	2018	Clinics, São Paulo.	Diagnosis; Therapy; Rare Diseases; Research; Qualitative Study; Vulnerability.	medicina	Qualitativo - Grupo focal (This cross-sectional qualitative study used non-random sampling.)
11	MELO, Débora G.; GERMANO, Carla M. R.; PORCIÚNCULA, Carlos	Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com	2017	Interface - Comunicação, Saúde e Educação	Doenças raras. Política pública. Genética Médica. Educação em Saúde.	medicina	ensaio teórico

	G. G.; PAIVA, Isaias S.; NERI, João I. C. F.	Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS)		o, Botucat u.	Competência clínica.		
12	DIAS, Sylvia C.; FREIRE, Márcia H. S.; SAGANSKI, Gabrielle F.	FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA EM PEDIATRIA: REVISÃO INTEGRATIVA COM FOCO NA ENFERMAGEM	2022	Revista de Enferma gem e Atenção à Saúde, Uberaba	Miosite Ossificante; Enfermagem; Pediatría; Atenção Primária à Saúde; Revisão.	enfermagem	revisão integrati va
13	FERREIRA, Raquel L.; NASCIMENTO, Israel J. B.; ALMEIDA, Víctor I. A.; OLIVEIRA, Vanuza R. L.; MARANGNE, Larissa G.; GAMELEIRA, Flávia S.; DUTRA, Tércia R.C.; SANTOS, Daniela O.; AFONSO, Marcelo P. D.; SANTOS, Paula E. A.; OLIVEIRA, Helian N.; DIAS, Fernando M. V	The utilisation of primary health care system concepts positively impacts the assistance of patients with rare diseases despite limited knowledge and experience by health care professionals: A qualitative synopsis of the evidence including approximately 78000 individuals	2023	Journal of Global Health, Edimbur go.	Rare diseases, primary health care.	vários	revisão sistemá ca

Fonte: elaborado pela autora.

Após seleção e leitura dos artigos selecionados, foram analisados os trechos considerados relevantes para a temática de interesse, considerando as definições de doenças raras, as formas de abordagem e a contextualização da APS na assistência às pessoas com DR e suas famílias.

3.1 Protocolo da revisão

O protocolo da revisão é um importante instrumento para o planejamento e execução da revisão. Nele, estão elencados tanto os requisitos da própria revisão (objetivos, público, resultados) quanto dos artigos a serem analisados. O quadro 2 apresenta o protocolo seguido para a presente revisão.

Protocolo da revisão integrativa

Objetivo	Identificar estudos que abordem as DR no âmbito da APS
Questão principal	Como a APS realiza o cuidado aos pacientes e familiares com doenças raras?
População	Artigos que abordem qualitativamente as DR no âmbito da APS
Intervenção	Estudos qualitativos e de revisão teórica (sistemática ou não) que abordem o acompanhamento das DR no Brasil, com foco na APS.
Controle	Buscas aleatórias nas bases de dados em saúde e textos indicados pelo orientador.
Resultados	Aprofundar visão sobre o tema, identificar estratégias e ações que possam contribuir para os profissionais da APS atuarem melhor em relação aos pacientes com DCC/DR
Aplicação	Pesquisadores, profissionais de saúde e pacientes com DR.
Palavras-chave	Doenças raras, atenção primária, rare disease, primary care
Critérios de seleção de fontes	Base de dados de trabalhos da área de saúde
Idioma dos estudos	Inglês e Português
Métodos de Pesquisa das Fontes	Pesquisa em base de dados web
Lista de fontes	SciELO; Lilacs e Pubmed
Definição dos tipos de estudos	Qualitativos, Quanti-quali e Revisões da literatura (sistemática ou não)
Seleção inicial dos Estudos	Com base no título, no resumo e nas palavras-chave (descritores). Aplicaremos os critérios de inclusão e exclusão
Avaliação de Qualidade dos artigos	Artigos que não apresentem referências completas, que não tenham descritos os passos metodológicos seguidos serão excluídos

O que extrair dos artigos:

Referência completa do artigo (nome autores, data de publicação, local de publicação).

Área de formação dos autores

Resumo (feito pelos autores)

Fichamento contendo

Data de execução

Local de realização

Tipo de Estudo

Quem participou (Amostra).

Qual a doença da população estudada

Pontos Chave do artigo

Os critérios de inclusão e exclusão são apresentados no quadro 3:

Quadro 3 – Critérios de inclusão e exclusão

Bases: BVS, Scielo e Pubmed	
período: 2012 a 2023	
inclusão	Artigos em língua inglesa ou portuguesa
	Artigos revisados por pares
	Artigos de revisão teórica (sistemática ou não)
	Documentos inteiros disponíveis na Web
	Artigos que analisam os aspectos da assistência aos pacientes e familiares com DR
	Estudos qualitativos sobre as DR no âmbito da APS
	Estudos realizados no Brasil
	Participantes da pesquisa: pacientes, familiares e profissionais de saúde
exclusão	Artigos que apresentam estudos clínicos sobre DR/DCC
	Artigos que apresentem discussões sobre os aspectos etiológicos das doenças;
	Artigos que abordem doenças neoplásicas
	Artigos que abordem exclusivamente estudos fora do Brasil
	Textos que não sejam artigos
	Artigos sem identificação clara da revista ou veículo que tenha sido publicado
Artigos que não deixem claras quais os métodos usados e a população envolvida	

Fonte: elaborado pela autora

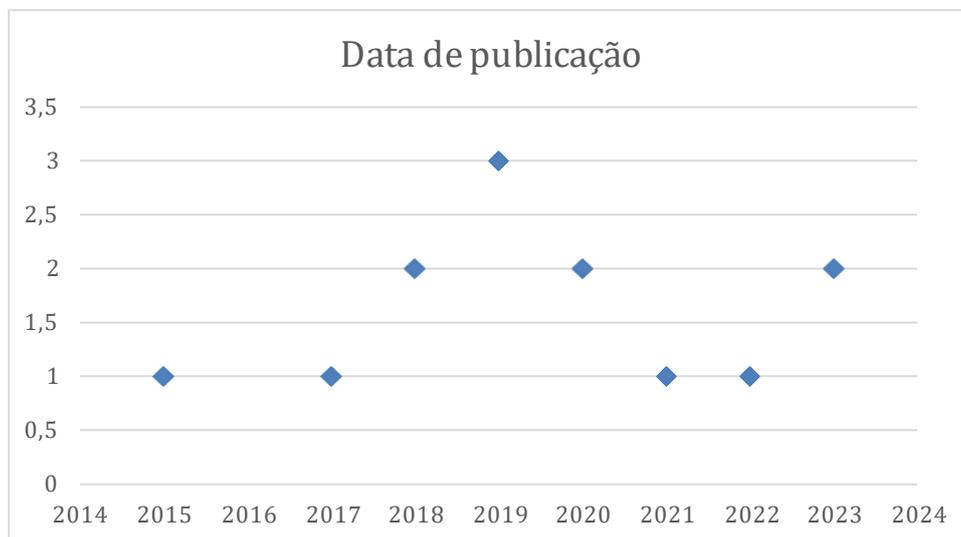
4 RESULTADOS

Entre os treze artigos selecionados, três são estudos de caso (1, 2, 3), três são relatos de experiência (4, 5, 6), quatro constituem estudos exploratórios qualitativos (7, 8, 9, 10), um ensaio teórico (11), uma revisão integrativa (12) e uma revisão sistemática (13).

Quase a totalidade dos trabalhos foi publicada em periódicos brasileiros (doze artigos) e o único periódico que se repetiu foi a *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*, onde foram publicados dois artigos. Além dos artigos em periódicos brasileiros, um artigo em periódico do Reino Unido também foi selecionado: *Journal of Global Health* com o texto 13.

O artigo mais antigo é de 2015, não tendo sido selecionado nenhum dos anos anteriores (2012, 2013, 2014). Isso pode ser explicado pelo fato da maioria dos estudos partir da PNAIPDR (62%), que foi publicada em janeiro de 2014. A figura 4 apresenta o número de artigos por ano de publicação.

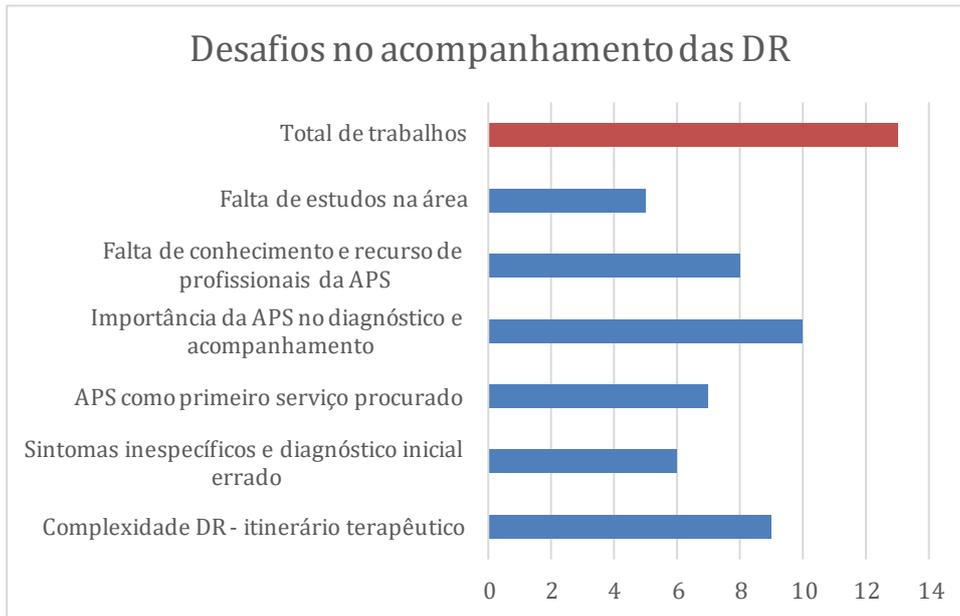
Figura 4 – Número de artigos por ano de publicação.



Fonte: elaborada pela autora.

A partir da análise dos textos, foram levantados os temas mais recorrentes. A figura 5 apresenta os temas que mais prevalecem nos artigos.

Figura 5 – Temas recorrentes em relação ao acompanhamento das DR na APS



Fonte: elaborada pela autora.

Nos artigos selecionados, essa grande variabilidade entre as doenças se mostra evidente, sendo que dos treze trabalhos, cinco falam em doenças raras no geral (Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Ferreira *et al.*, 2023; Lopes *et al.*, 2018; Melo *et al.*, 2017; Santos *et al.*, 2020). Os demais (oito textos) abordam doenças distintas, de diferentes etiologias, mas que se assemelham nos contextos de forma de acometimento, diagnóstico e acompanhamento. Dentre esses, cinco trabalhos abordam doenças genéticas (38%) e três (23%) tratam de doenças autoimunes.

A revisão sistemática apresentada no texto 13 identificou 64 doenças diferentes em 80 trabalhos analisados. Os erros inatos do metabolismo são as doenças mais frequentemente citadas (Ferreira *et al.*, 2023).

A complexidade das DR é expressa pela dificuldade de diagnóstico, acometimento multissistêmico, progressivo e tendência a agravamento de curso pouco previsível. Tais características são evidenciadas em nove (70%) dos treze trabalhos revisados. Destes, seis artigos (46%) mencionam sintomas inespecíficos com diagnóstico inicial errado e, conseqüentemente, um atraso no diagnóstico correto.

Outro ponto marcante se refere ao papel da APS, em que 77% evidenciam a importância dos serviços de APS no atendimento de pessoas com DR e suas famílias. A APS foi o serviço de saúde mais procurado inicialmente pelos pacientes, conforme

relatos de 54% dos artigos, seja pelo “teste do pezinho”, seja pelo atendimento em demanda espontânea.

5 DISCUSSÃO

A partir dos resultados obtidos nesta revisão, foi possível identificar dois pontos chave para a compreensão do contexto das DR no cenário assistencial brasileiro: o itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com DR e a importância da APS no diagnóstico e acompanhamento das DR. Os demais temas levantados derivam destes pontos e são eles: APS como o primeiro serviço a ser procurado; sintomas inespecíficos/diagnóstico inicial errado e falta de conhecimento em DR pelos profissionais; além de falta de estudos sobre DCC/DR.

5.1. Impactos sociais do adoecimento por DR

Devido à sua complexidade e cronicidade, o itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com DR apresenta diversas complicações em sua relação com os serviços de saúde. As pessoas com DR e seus familiares enfrentam grandes obstáculos desde o acolhimento, passando pelo diagnóstico, pelo tratamento e até a sua busca por reabilitação.

A condição de raridade acarreta situações objetivas como o diagnóstico tardio, atendimentos inadequados e alto custo, por exemplo. Muitos exames diagnósticos e de acompanhamento não estão disponíveis na rede pública ou são muito caros, bem como há tratamentos existentes que dependem de liminares judiciais para serem executados (Lopes *et al.*, 2018; Luz *et al.*, 2015; Silva *et al.*, 2020)

A grande variedade de sintomas, manifestações e estágios das doenças, se constituem como fatores preponderantes no itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com DR. As doenças de depósito lisossômico (DDL) são exemplos dessa ampla sintomatologia e, por conta disso, muitas vezes ocorrem diagnósticos duvidosos e tratamentos inadequados. Na amostra desta pesquisa, há três artigos que abordam DDL (Bedin *et al.*, 2021; Luz *et al.*, 2015; Nonose *et al.*, 2019).

Um estudo de caso, da região Sul do Brasil, apresenta o relato de uma criança que teve o diagnóstico de Doença de Depósito do Glicogênio tipo II, aos 9 meses de idade. Essa doença é determinada pela falta de enzimas que quebram o glicogênio, afetando os tecidos neuromusculares e o tratamento, realizado com reposição enzimática (TRE), foi iniciado imediatamente após o diagnóstico. Entretanto, ela contraiu uma pneumonia que a levou ao hospital e, devido a gravidade do quadro,

saiu desta internação com alta demanda de cuidados, causados pelo uso de dispositivos como traqueostomia, ventilação mecânica, sonda nasoenteral e cateter venoso central totalmente implantado (Nonose *et al.*, 2019).

Outra forma da Doença de Depósito de Glicogênio, de tipo V, é relatada na literatura. Todavia, ela apresenta sintomas mais leves, com agravamento na fase adulta. Com o diagnóstico correto e manejo conservador (medicamentos e atividade física adequada), a pessoa apresentou boa resposta clínica e melhora da qualidade de vida (Amaral; Martins, 2016).

Além da doença de depósito de glicogênio, mais uma doença de depósito bastante mencionada no *corpus* desta revisão é a Mucopolissacaridose (MPS). Ela forma um conjunto de síndromes determinadas, geneticamente, pela falta de diferentes enzimas, que geram depósito lisossômico de substâncias chamadas glicosaminoglicanos (GAG). A MPS possui pelo menos seis subtipos identificados e cada um apresenta características específicas, conforme o tipo de enzima deficitária. Alguns desses subtipos possuem tratamento específico disponível, incluindo TRE. Ao falar dessa síndrome (ou grupo de síndromes), a MPS é sempre referida no plural, como mucopolissacaridoses (Brasil, 2018b, 2018c, 2019a, 2019b; Campos *et al.*, 2020; Luz *et al.*, 2015; Pinto *et al.*, 2019). Esses casos demonstram que uma mesma doença pode ter curso muito variado e tratamento completamente diverso.

Outro aspecto que afeta o tratamento se refere aos sintomas gerais, que podem levar, inclusive, a diagnósticos incorretos. Muitas vezes, a pessoa com DR chega ao serviço de saúde apresentando queixas gerais como dores, lesões, cansaço e tonturas, sintomas comuns que acabam por levar a diagnósticos equivocados e tratamentos pouco efetivos, além de um atraso no diagnóstico. Nos artigos analisados, foram registrados de nove meses a seis anos transcorridos entre os sintomas iniciais e o diagnóstico correto. Considerando que a maioria das DR são genéticas e começam a se manifestar na infância, esse atraso de diagnóstico pode ser definidor de falha de tratamento (Amarante *et al.*, 2019; Bedin *et al.*, 2021; Fabrizio *et al.*, 2018; Nonose *et al.*, 2018).

Como consequência disso, um tratamento iniciado tardiamente tende a demandar intervenções que acarretem maior risco ou, ainda, ter a sua eficácia bastante diminuída, quando o paciente já apresenta sintomas/manifestações mais fortes. Isso sem mencionar as questões sociais e de saúde mental que aparecem com

a definição de um diagnóstico complexo. Existe, por exemplo, um fenômeno em que a família busca a responsabilização pela doença, onde sentimentos negativos como culpa, sensação de inutilidade e depressão, permeiam aquele grupo familiar. Ademais, a condição de saúde existente, muitas vezes, já gerou adaptações no cotidiano, mas os seus efeitos nem sempre serão resolvidos a partir do esclarecimento do diagnóstico (Brotto; Rosanelli, 2021; Fabrizio *et al.*, 2018; Pinto *et al.*, 2019).

Em uma revisão sistemática, conduzida por epidemiologistas da Universidade de Camberra (Austrália), 27 trabalhos foram avaliados sobre o atraso de diagnóstico de miopatias inflamatórias idiopáticas (MII). O estudo apontou que a complexidade dos sinais clínicos e/ou sintomas iniciais genéricos geram atrasos no diagnóstico. Este, por sua vez, está diretamente relacionado à mortalidade por MII com doença pulmonar intersticial. Além disso, o trabalho destacou que o acesso ao especialista afeta no tempo do diagnóstico. Foi identificado que o acompanhamento em serviços ambulatoriais generalistas, como a APS, proporciona melhor qualidade de cuidado e menores gastos com saúde, mas os níveis de satisfação dos pacientes costumam ser mais baixos (Namsrai *et al.*, 2022).

Essa situação decorre, provavelmente, do fato que as pessoas com doenças raras (como as com MII), frequentemente, apresentam sintomas iniciais comuns na prática geral, o que leva a julgamentos superficiais, como já discutido anteriormente. Pela falta de conhecimento sobre DR pelos profissionais da APS, tais sinais não são atribuídos a uma doença rara a tempo de indicar e iniciar um tratamento satisfatório (Ferreira *et al.*, 2023; Luz *et al.*, 2015; Namsrai *et al.*, 2022; Santos *et al.*, 2020; Silva *et al.*, 2020).

Por conseguinte, devem-se considerar os objetivos a serem atendidos com o plano terapêutico definido que, no caso das DR, é muito específico e contempla diversos setores e áreas de conhecimento, na saúde e na assistência social. A progressão clínica da doença varia muito entre os indivíduos e, ao longo do tempo, é também afetada por condições sociais. Desse modo, os objetivos dos planos de cuidados mudam e agregam detalhes com o tempo. A principal meta não é a extinção do problema ou cura, uma vez que 95% das DR não possuem tratamento específico, mas buscar o controle da condição patológica e obtenção de melhor nível de saúde possível (Amarante *et al.*, 2019; Dias *et al.*, 2022; Fabrizio *et al.*, 2018; Ferreira *et al.*, 2023; Melo *et al.*, 2017; Santos *et al.*, 2020).

Embora a determinação de diagnósticos seja essencial no entendimento da DCC/DR, ela não significa o fim dos obstáculos desse itinerário terapêutico. A partir da descoberta de uma DR, necessidades de saúde e demandas em vários aspectos emergem e/ou são reforçadas. Muitas vezes, os procedimentos e terapias demandados se concentram em serviços terciários especializados e a abordagem por equipe multidisciplinar, se torna essencial, devido a déficits motores e limitações para realização de atividades da vida diária (AVD). Ademais, muitos pacientes necessitam de dispositivos de suporte, como sondas, ostomias e aparelhos de ventilação mecânica. As pessoas com DR necessitam de um atendimento integral, perpassando todos os níveis de atenção e utilização de tecnologias disponíveis. Os cuidados domiciliares envolvem manejo de equipamentos e verificação de sinais vitais, uso de medicamentos, curativos e observação contínua. As famílias precisam de orientação, treinamento e suporte social, jurídico e psicológico, no sentido de tornarem essa jornada mais leve e possível, uma vez que o enfrentamento de condições tão complexas como as DCC/DR, acarretam enormes dificuldades, decorrentes de falta de recursos financeiros, tecnológicos e de conhecimento (Bedin *et al.*, 2021; Campos *et al.*, 2020; Luz *et al.*, 2015; Nonose *et al.*, 2018; Pinto *et al.*, 2019; Silva *et al.*, 2020).

Os altos custos com medicamentos e aparelhos de suporte, terapias, a busca por escolas e outros instrumentos que possibilitem a inserção e frequência do paciente ao tratamento, estão entre os fatores que tornam as pessoas com DR muito vulneráveis. A família do paciente com DR tem que se organizar para prestar os cuidados diários necessários e, quase sempre, a mãe se torna a cuidadora principal. Ela, por sua vez, precisa renunciar a seu emprego remunerado, o que leva à diminuição da renda familiar, tornando o endividamento e a precarização das condições de vida, situações comuns para essas famílias (Brotto; Rosanelli, 2021; Lopes *et al.*, 2018; Pinto *et al.*, 2019; Silva *et al.*, 2020).

Em um trabalho que analisa os desafios enfrentados por cuidadores de onze crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa (EB), realizado em ambulatório especializado, mais da metade das famílias (seis cuidadoras) foram excluídas da pesquisa por faltarem às consultas agendadas, por motivos financeiros e dificuldade de transporte. Ainda, entre as cinco participantes, quatro eram mães e uma tia, e todas estavam desempregadas ou afastadas do trabalho. O motivo do desemprego era a demanda por cuidado contínuo à criança, em domicílio. No caso do afastamento, ele

ocorreu devido a uma crise depressiva, decorrente das dificuldades de convivência com a condição do filho (Silva *et al.*, 2020).

Ramos *et al.* (2018), em trabalho realizado na região norte do Brasil, apontam a baixa escolaridade, o isolamento social e a baixa renda, como fatores de vulnerabilidade desses pacientes e de seus familiares. Neste estudo sobre doenças raras neuro-degenerativas, foi realizado mapeamento de duas famílias em que, as pessoas com DR, recebem benefício governamental, mas ainda assim dependem da ajuda de parentes (e pessoas próximas) para completarem o sustento, realizarem atividades da vida diária e cuidados com a saúde. Foram identificadas pessoas em vários estágios e formas de acometimento, com déficits motores, psiquiátricos e/ou psicológicos. Outro ponto marcante se refere a um processo de isolamento social, em que os pacientes e seus familiares praticamente só saem de seus domicílios para consultas e compromissos relativos ao tratamento.

Há, também, um estudo que foi realizado em serviço de referência no Rio de Janeiro, que avaliou os custos sociais e econômicos envolvidos nos cuidados de crianças e adolescentes com DR. O trabalho demonstrou que, 72% dos cuidadores entrevistados, relatavam dispor de mais de 12h/dia com o cuidado do paciente com DR (Pinto *et al.*, 2019).

O adoecimento por DR, portanto, afeta fortemente os sujeitos acometidos e sua família, através de estigmas, oportunidades perdidas, cotidianos escondidos e rotulagens. A progressão clínica da doença varia muito entre os indivíduos e é especialmente afetada por condições sócio-culturais. Na literatura, muitos trabalhos confirmam os resultados desta revisão, em que a complexidade das DR gera implicações em todos os aspectos da vida do indivíduo e seu círculo familiar (Brotto; Rosanelli, 2021; Buendia *et al.*, 2022; Bueno *et al.*, 2015; Lopes *et al.*, 2018; Pinto *et al.*, 2019; Silva *et al.*, 2020).

Dessa forma, é importante compreender as vulnerabilidades existentes nesse itinerário diagnóstico e terapêutico. A não-identificação entre os caminhos percorridos pelos pacientes e os esquemas ou fluxos existentes no sistema de saúde, pode resultar em assistência deficitária e/ou inadequada, seja pela falta de recursos ou de conhecimento, acerca do curso da patologia (Luz *et al.*, 2015).

Apesar dos poucos trabalhos sobre a assistência e impacto das DR no Brasil, elas são entendidas como problema de saúde pública. As pessoas com DR e suas

famílias demandam ações nos três níveis de saúde, desde o acolhimento, passando pelo diagnóstico, tratamento e reabilitação. Assim, as DR precisam ser mais conhecidas e discutidas nos serviços de saúde e, especialmente, na APS, que é o nível de atenção em que as DCC/DR encontram maior ponto de contato e possibilidade de acompanhamento mais completo (Ramos *et al.*, 2018; Silva *et al.*, 2020).

5.2 Aspectos do atendimento das DR na APS

Sobre a APS, a literatura nos traz características importantes: ela atua como uma estratégia para organizar e reorganizar os sistemas de saúde, sendo o primeiro nível de atendimento, e também como um modelo clínico-assistencial a ser adotado pelos profissionais de saúde. Sua estrutura é baseada em eixos ou atributos essenciais: acesso ao primeiro contato, longitudinalidade, integralidade e coordenação. Além destes, possui os atributos derivados: orientação familiar e comunitária, e competência cultural. No Brasil, a escolha de enfrentar as desigualdades em saúde, posicionou a APS como o elemento central para reorganizar o sistema de atenção à saúde (Brasil, 2012; Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Oliveira; Pereira, 2013; Starfield, 2002).

Ademais, a APS cumpre o papel de porta de entrada do usuário no sistema de saúde. Isso significa que a população e a equipe de saúde reconhecem esse serviço como o principal ponto de acesso a ser procurado diante de qualquer necessidade ou problema de saúde (Oliveira; Pereira, 2013).

Uma das formas dessa entrada no sistema de saúde ocorrer, através da APS, é o exame de triagem neonatal (teste do pezinho). A Atenção Primária é o local onde se faz a coleta, se comunica o diagnóstico e se dá início ao processo de tratamento, fazendo os necessários encaminhamentos e atendimentos com foco na doença identificada. O teste do pezinho, em Minas Gerais, de acordo com o Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG (NUPAD), é capaz de identificar 12 doenças genéticas, atualmente. Desde a sanção da Lei nº 14.154 de 2021, outras doenças vêm sendo incorporadas, sendo a maioria de doenças raras. O NUPAD está em processo de ampliação e até o mês de abril de 2025, devem chegar a 60 doenças, contemplando integralmente a lei 14.154/2021.

(Brasil, 2021b; Luz *et al.*, 2015; NUPAD, 2024; Oliveira; Pereira, 2013; Vieira *et al.*, 2012).

Luz *et al.* (2015) apresentam um trabalho com grupo de pacientes que tiveram resultados positivos para DR, mostra que a Unidade Básica de Saúde (UBS) foi o primeiro serviço procurado por oito famílias, entre as dezesseis participantes do estudo, que tinha como objetivo analisar o itinerário terapêutico de pessoas com doenças raras. Após resultado alterado na triagem neonatal, essas famílias eram informadas sobre a possibilidade de seus recém-nascidos apresentarem uma doença rara. Nesse momento, elas se sentiram impotentes diante da escassez de informações fornecidas sobre a condição (Luz *et al.*, 2015).

Outro ponto relevante apresentado nesse estudo destaca o acompanhamento pré-natal, em que a orientação adequada sobre o exame de triagem neonatal poderia facilitar a compreensão dos pais, frente a um resultado alterado na época do teste (Luz *et al.*, 2015). Um estudo norte-americano realizado com 203 pais de crianças com diagnóstico confirmado de hipotireoidismo congênito e fibrose cística, demonstra que a fragilidade de informação sobre DR não é exclusividade da APS no Brasil. O trabalho revelou que 54,5% dos pais desejavam receber mais informações quando foram notificados sobre o resultado alterado da triagem neonatal (Salm *et al.*, 2012). Ao melhorar a comunicação e fornecer informações mais completas, os profissionais da Atenção Primária podem favorecer o vínculo e relação de confiança necessários para o exercício da longitudinalidade, um dos atributos essenciais da APS.

O atributo da longitudinalidade refere-se à presença de uma fonte regular de atenção, que acompanha o indivíduo ao longo do tempo, independentemente da existência de problemas específicos de saúde. Esse atributo se dá pelo estabelecimento de uma relação (que se caracteriza por cooperação mútua e se estende ao longo do tempo) entre os profissionais de saúde e o usuário do serviço. É importante não confundir esse conceito com o de continuidade do cuidado, que se refere a uma ação pontual, como a realização de um curativo, por exemplo. Desse modo, uma vez que a lesão foi resolvida, tal cuidado é interrompido. Contudo, a relação de longo prazo estabelecida entre a equipe de saúde e o paciente permanece, em que o acompanhamento se dá para além da demanda curativa (Oliveira; Pereira, 2013; Starfield, 2002).

Destarte, é através da longitudinalidade que a APS se torna capaz de promover diagnósticos e tratamentos mais precisos. Esse atributo contribui para o melhor aproveitamento da Rede de Atenção à Saúde (RAS) e menor desgaste em encaminhamentos ou intervenções desnecessárias (Vieira *et al.*, 2012; Starfield, 2002).

O acompanhamento de pré-natal de risco habitual, por sua vez, é uma atividade que demonstra a continuidade de cuidado. Entretanto, a partir do pós-parto, quando passa a se fazer a puericultura do recém-nascido e a se acompanhar outros aspectos da saúde da mulher, o serviço está exercendo, então, a longitudinalidade.

Cabe destacar que, para se favorecer o exercício da longitudinalidade, é importante que a formação dos profissionais de saúde não seja desvinculada da realidade das condições de vida e saúde da população. É preciso preparar a equipe para lidar com pacientes com distintas características socioculturais, no sentido de promover assistência contínua estabelecida a partir de respeito e confiança mútua entre usuário e equipe de saúde (Oliveira; Pereira, 2013).

A APS também realiza a coordenação do cuidado, que envolve a articulação de recursos e das redes de atenção, bem como organiza e favorece a colaboração entre os profissionais nos diferentes níveis do sistema de saúde. Com isso, promove abordagem ampliada da prática clínica, elevando a qualidade dos cuidados prestados (Fabrizzio *et al.*, 2018).

Três artigos mostram a aplicação do Processo de Enfermagem às DR, contribuindo fortemente no processo de diagnóstico e acompanhamento. Nesses casos, os profissionais lançaram mão de instrumentos assistenciais consolidados em sua prática, na abordagem do paciente com DR. Ao realizarem registros em prontuário único e utilizarem instrumentos de avaliação e acompanhamento, os profissionais possibilitam a coordenação do cuidado, ao garantir o histórico de saúde e informações relevantes ao processo assistencial (Fabrizzio *et al.*, 2018; Nonose *et al.*, 2019; Ramos *et al.*, 2019).

Em estudo de caso sobre a gestão do cuidado a paciente com Doença de Devic, as autoras destacam dois atributos importantes da APS, como o ponto de contato preferencial dos usuários como o sistema de saúde e a coordenação do cuidado. Nesse trabalho, a elaboração de Projeto Terapêutico Singular (PTS) resulta do compartilhamento de ideias entre profissionais da APS e a própria paciente. Com

isso, foi possível após um ano de acompanhamento, praticamente cessar as crises agudas com dor forte que incapacitavam a paciente para atividades da vida diária (Fabrizio *et al.*, 2018).

A coordenação do cuidado se refere à articulação eficiente entre os profissionais e os serviços de saúde para alcançar um objetivo comum: o bem-estar do paciente. Através da APS, os pacientes têm acesso facilitado e melhor utilização dos recursos e instrumentos disponíveis no sistema de saúde. Isso inclui a referência adequada a serviços especializados e/ou hospitalares, quando necessário, garantindo que o paciente receba o cuidado integral e contínuo de que necessita. Essa coordenação do cuidado se expressa, também, na elaboração e acompanhamento do plano terapêutico e no adequado encaminhamento pela RAS (Bedin *et al.*, 2021; Fabrizio *et al.*, 2018; Oliveira; Pereira, 2013).

Por outro lado, alguns trabalhos mostram que o vínculo hospitalar não é suficiente no acompanhamento de pacientes com DR e que os serviços de referência nem sempre estão próximos do domicílio do paciente, além de muitas vezes encontrarem-se sobrecarregados. Tal fato compromete a oferta de atendimentos, o fornecimento e administração de medicamentos específicos, a realização de exames e de testes de estadiamento/acompanhamento (Fabrizio *et al.*, 2018; Nonose *et al.*, 2019; Pinto *et al.*, 2019; Silva *et al.*, 2020).

O tratamento da doença de Pompe, apresentada no texto três, envolve a terapia de reposição enzimática (TRE) que, no caso relatado, se realiza em ambiente hospitalar. Contudo, o hospital não atende completamente todas as necessidades do paciente. As autoras destacam a importância de integrar outros níveis de atenção, no sentido de promover cuidado mais adequado às necessidades do paciente com DR. Dessa forma, concluem que o plano de cuidados direcionado à APS tornou-se fundamental no acompanhamento ao dar visibilidade às necessidades do âmbito familiar, uma vez que os cuidados não se encerraram com a alta hospitalar (Fabrizio *et al.*, 2018; Nonose *et al.*, 2019).

A descentralização da assistência é uma necessidade evidente, pois o cuidado das DCC/DR extrapola os limites dos hospitais e centros de referência. O envolvimento da família, através da abordagem na APS, por exemplo, favorece o acesso a tecnologias e a continuidade da assistência prestada, promovendo a integralidade do cuidado. O Apêndice A, do presente trabalho, apresenta relato de

treinamento de serviços de APS, que buscou favorecer a execução da TRE para pessoas com MPS em local mais próximo do domicílio, facilitando o acesso e continuidade da terapia.

Loio *et al.* (2017) relatam caso acompanhado por equipe de saúde da família (ESF) de Portugal, em que o papel do médico de família e comunidade (MFC) é destacado, ao abordar o indivíduo em seu contexto. Esse artigo revelou que a presença de dermatomiosite (DR autoimune que afeta vasos sanguíneos e musculatura estriada) na família, indica maior risco de desenvolvimento de doenças autoimunes entre seus membros. Assim, ao identificar uma criança com dermatomiosite, chegaram ao irmão da paciente que tem diabetes e, conseqüentemente, iniciaram a abordagem familiar, no sentido de perceber os enfrentamentos dessa família.

A inclusão da família no plano de cuidado demonstra dois atributos derivados da APS: a orientação familiar e comunitária e a competência cultural, os quais envolvem o reconhecimento das necessidades familiares considerando o contexto de saúde, econômico e cultural (Amarante *et al.*, 2019; Bedin *et al.*, 2021; Nonose *et al.*, 2019; Oliveira; Pereira, 2013). Ao direcionarem a atenção para a família do paciente, os profissionais de saúde exercem uma influência significativa ao longo dessa jornada. Afinal, como já discutido anteriormente, o cuidado às pessoas com DCC/DR não se limita ao âmbito das condições clínicas individuais, e sim, a todo o contexto social e os efeitos da doença e do tratamento de longo prazo devem ser considerados.

O uso do Projeto Terapêutico Singular (PTS) e do Processo de Enfermagem, por exemplo, reforçam e documentam o processo assistencial, conferindo à APS melhoria contínua da qualidade do trabalho. Quando a APS é capacitada com recursos e conhecimento, se compromete melhor com as pessoas e famílias com DR. Assim, não somente melhoram as condições dos pacientes com doenças raras, como se tornam essenciais ao processo de assistência desse público (Bedin *et al.*, 2021; Fabrizio *et al.*, 2018; Ferreira *et al.*, 2023)

Entretanto, apesar das características da APS estarem aliadas à existência de políticas públicas e protocolos para o acompanhamento das doenças raras, se percebe que ainda é insuficiente, ou pouco adequada, para as demandas destes pacientes e suas famílias. Ademais, cabe ressaltar que a capacitação dos profissionais da APS, ao abranger DCC e DR, não pretende formar especialistas, mas

sim profissionais com capacidade de escuta, acolhimento e avaliação mais acurados e ampliados (Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Dias *et al.*, 2022; Lopes *et al.*, 2018; Luz *et al.*, 2015; Melo *et al.*, 2017; Pinto *et al.*, 2019; Santos *et al.*, 2020; Ramos *et al.*, 2019; Vieira *et al.*, 2012).

Starfield (2002), em sua publicação que é referência em APS, comenta sobre o trabalho dos profissionais de saúde da APS. A autora ressalta que não se deve buscar níveis ótimos em todos os atributos, o que é impossível, mas sim, os profissionais devem trabalhar pelas metas de saúde, que são alcançadas gradativamente.

Mas a justificativa para a necessidade de atenção primária não depende da obtenção de padrões ótimos; é suficiente para demonstrar, apenas, que as metas da atenção primária são melhor atendidas por profissionais de saúde treinados e organizados para oferecer a atenção primária do que por profissionais treinados para focar doenças específicas, sistemas do organismo ou mecanismos patogênicos específicos e que a obtenção das metas melhora progressivamente com o decorrer do tempo é o suficiente (Starfield, 2002).

Desse modo, a APS é o nível de atenção que possui vocação para atender DCC/DR, especialmente devido as características de longitudinalidade e coordenação do cuidado. E, justamente pela sua importância enquanto nível de atenção orientador do cuidado, a APS encontra-se no centro dos desafios das DR no Brasil.

Deparamos, então, com um grande paradoxo. A APS é o nível de atenção, notadamente preferencial, na identificação e manejo das DCC e das DR. Ao mesmo tempo, esse nível de atenção não recebe/possui recursos tecnológicos e estruturais para realizar o trabalho satisfatoriamente (Lopes *et al.*, 2018; Melo *et al.*, 2017; Santos *et al.*, 2020).

Conforme apresentado anteriormente, a unidade básica de saúde aparece como o primeiro serviço procurado pelas famílias de pacientes com doenças raras. No entanto, esses pacientes, em geral, são encaminhados a serviços especializados e/ou terciários antes da realização de uma anamnese ou investigação mínima, nem mesmo para afastar causas genéticas (Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Bedin *et al.*, 2021; Santos *et al.*, 2020).

Em todos os artigos desta revisão, se percebe o efeito direto da formação (ou não formação/qualificação) dos profissionais no itinerário terapêutico dos pacientes com DR. Os autores de um trabalho que reflete sobre a qualificação de médicos da APS no PNAIPDR, explicam que:

De modo geral, profissionais médicos que atuam na APS demonstram habilidade para reconhecer situações nas quais é necessário encaminhar o paciente para o especialista em Genética, mas têm dificuldades para coletar e valorizar adequadamente as informações da história familiar e para identificar padrões de herança genética (Melo et al., 2017).

Os profissionais da APS encontram-se em posição privilegiada para identificar e cuidar de indivíduos com doenças crônicas-complexas. O meio pelo qual a APS presta cuidado se traduz no acompanhamento de toda a população de sua área de abrangência, ao longo da vida, independente de idade e gênero, com ações de promoção da saúde, prevenção de doenças e agravos. Entretanto, os profissionais carecem de elementos como formação mais completa, apoio de serviços de referência ou mesmo estrutura para o atendimento. É preciso que se desenvolvam habilidades de aconselhamento genético, por exemplo (Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Santos *et al.*, 2020).

Surge, então, a necessidade urgente da capacitação dos profissionais da Atenção Primária, para a realização do acolhimento dos portadores de DR que se encontram perdidos no sistema de saúde. A importância dos profissionais da APS é evidenciada em cada estudo/pesquisa que aborda este grupo de pacientes. Isso porque, embora não exista tratamento específico para a maior parte das DR, a implantação de cuidados adequados e contínuos, não só pode melhorar a qualidade como aumentar a expectativa de vida (Melo *et al.*, 2017).

A literatura confirma a demanda por incrementos à formação e capacitação dos profissionais da APS, em relação às DR. Um estudo desenvolvido na Espanha, por exemplo, levantou o grau de conhecimento dos profissionais da APS em relação às DR e os resultados coincidem com os relatos dos trabalhos brasileiros desta revisão. Os profissionais entrevistados admitem a falta de conhecimento de instrumentos de diagnóstico e acompanhamento das DR, assim como muitas vezes não sabem sobre serviços de referência ou modo de manejo. Entretanto, entendem a importância da abordagem do paciente com doença rara na APS, uma vez que é o nível de atenção de porta de entrada e de acompanhamento longitudinal (Bueno *et al.*, 2015). A falta de conhecimento ou preparo dos profissionais para o atendimento aos pacientes com doenças raras aparecem em oito dos treze (62%) artigos analisados.

Assim, da mesma forma como lidam com as doenças de alta prevalência, os profissionais da APS devem ser expostos a casos e discussões acerca de DCC e DR.

Isso faria com que eles passassem a se familiarizar com os temas, sendo estimulados a se apropriarem da coordenação do cuidado desse grupo em sua população adscrita (Bedin *et al.*, 2021; Starfield, 2002).

Ademais, a quantidade de profissionais de saúde atuando em cuidados especializados em genética é considerada insuficiente. Acredita-se que a maioria dos pacientes e suas famílias não tenha acesso ao atendimento apropriado (Santos *et al.*, 2020). Entre os artigos desta revisão, apenas um trabalho realiza análise genética familiar, com representação gráfica de genograma das famílias analisadas e ecomapa (Ramos *et al.*, 2018).

Por outro lado, uma proposta interdisciplinar de capacitação profissional promove integração de saberes e troca de experiências, no sentido de desenvolver práticas que sejam transformadoras e voltadas para uma estratégia terapêutica adequada. O trabalho analisado incluiu a elaboração de um perfil de competência mínima em Genética clínica, que contempla conhecimentos sobre importância do heredograma e padrões de herança genética. O investimento na formação dos profissionais da APS em genética é reafirmado ao longo de todo o artigo. Assim, as descobertas recentes e métodos de acompanhamento nessa área alcançariam mais facilmente a população, nos variados territórios brasileiros, diminuindo as iniquidades que ainda persistem entre as pessoas com DR e suas famílias (Melo *et al.*, 2017).

Santos *et al.* (2020) relatam a experiência de um trabalho de identificação das DR, na área de abrangência de uma equipe de APS. Ao mesmo tempo em que promovem conhecimento sobre as DR e algumas condições para seu surgimento, como a consanguinidade, os profissionais testaram a viabilidade de instrumentos de coleta de dados. E ainda realizaram busca ativa de casos suspeitos e fatores de risco para doenças genéticas raras.

Há trabalhos que vão além de reforçar a importância da APS no acompanhamento das DR. Eles apresentam experiências envolvendo a formação de médicos em DR/genética, demonstrando a necessidade de incluir o tema nos currículos de formação profissional, desde a graduação até cursos voltados para os profissionais já em atividade (Bedin *et al.*, 2021; Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Melo *et al.*, 2017)

Ações como estágios em serviços de referência e cursos de capacitação/atualização são capazes de proporcionar maior apropriação do tema

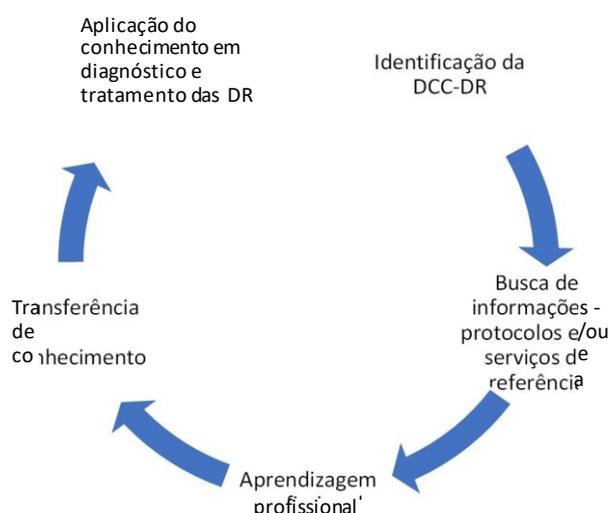
DCC/DR entre os profissionais da APS. Paulatinamente, a APS se torna mais habilitada a exercer cada um de seus atributos com os pacientes com DR, aproximando a prática assistencial do que se preconiza na PNAIPDR e protocolos terapêuticos atuais. A educação permanente das equipes da APS é essencial para o bom manejo dos pacientes com DR. Deve-se contemplar conteúdo programático inclusivo e dialeticamente produzido a partir das demandas levantadas pelos próprios profissionais junto à população atendida (Bedin *et al.*, 2021; Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Loio *et al.*, 2017; Melo *et al.*, 2017).

Além disso, apesar de ser essencial no processo saúde-doença, a identificação da DR não significa a solução do problema. Ela norteia o trabalho e realoca o trajeto percorrido até o momento. Ao mesmo tempo dá início a um novo processo de trabalho, em que se incorporam atividades e se induz a busca por inovação e desenvolvimento de raciocínio crítico (Fabrizzio *et al.*, 2018; Lopes *et al.*, 2018; Silva *et al.*, 2020).

Loio *et al.* (2017), em estudo de caso sobre dermatomiosite juvenil, reforçam a importância do olhar acurado do MFC na condução do caso. Eles concluem que o MFC (a despeito de lidar prioritariamente com as doenças mais comuns na população) pode oferecer respostas e tratamento mais adequados e eficientes ao paciente e sua família, uma vez que é capaz de identificar sinais e história condizentes a uma DR.

Esse círculo de virtuoso de identificação – aprendizagem - transferência e aplicação de conhecimento, nos parece ser o caminho para uma assistência de maior eficácia e sucesso no atendimento à população com DCC/DR (figura 6).

Figura 6 – Círculo virtuoso do conhecimento que gera assistência de qualidade



No Apêndice A, é apresentado um relato de experiência para exemplificar a importância da formação dos profissionais da APS em relação ao atendimento às pessoas com DR.

5.3 Perspectivas

A necessidade de descentralização do cuidado em DCC/DR e a demanda por acompanhamento integral e multidisciplinar colocam a APS como o centro da assistência às pessoas com DR e suas famílias. A difusão de conhecimento acerca das DCC/DR entre os profissionais de saúde da APS torna-se um fator preponderante neste sentido.

Alguns artigos desta revisão apontam experiências que comprovam a eficácia da formação e atualização de profissionais em relação ao diagnóstico e acompanhamento da DR (Bedin *et al.*, 2021; Cardoso Júnior *et al.*, 2023; Ramos *et al.*, 2018; Santos *et al.*, 2020).

Outros trabalhos demonstram que o uso de documentos de registro, busca ativa e o processo de enfermagem favorecem a qualidade da assistência e, conseqüentemente, melhoram o controle da doença (Fabrizzio *et al.*, 2018; Luz *et al.*, 2015; Nonose *et al.*, 2019; Santos *et al.*, 2020).

Assim, o Apêndice A apresenta uma experiência de treinamento em MPS e TRE para profissionais da APS. A participação de toda a equipe demonstra disposição em estabelecer vínculo efetivo com a paciente.

O Apêndice B, por sua vez, traz um modelo de instrução técnica que complementa o treinamento e pode ser utilizado nos serviços onde a TRE será realizada. Os serviços de saúde precisam trabalhar com protocolos definidos, especialmente quando há a implantação de uma tecnologia nova. Dessa forma, os treinamentos em serviço, a elaboração e implementação de protocolos de trabalho e instruções técnicas são estratégias de simples aplicação e de melhora da qualidade da assistência. Com isso, toda a comunidade é beneficiada pela APS alinhada com as boas práticas de saúde.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Neste trabalho foi possível compreender que a APS e seus profissionais devem estar no foco das políticas públicas e estratégias em relação às DCC/DR. A APS possui a capilaridade necessária para alcançar as pessoas com DR, oferecendo acesso ao sistema de saúde, além de atributos que possibilitam acompanhamento integral e mais adequado às pessoas com DCC/DR. Dessa forma, a Atenção Primária é capaz de realizar uma gestão do cuidado baseada no indivíduo em seu contexto social, considerando necessidades e vulnerabilidades da pessoa com DCC/DR e sua família.

Entre os principais fatores que determinam o itinerário terapêutico das pessoas com DR estão a complexidade das doenças e a falta de conhecimento/formação dos profissionais de APS, em relação a diagnóstico e tratamento das DR. Há, também, lacunas no processo de trabalho das APS, em que nem sempre é possível consolidar as boas práticas, sobretudo para doenças de baixa prevalência e tratamento complexo.

Por outro lado, a análise dos artigos evidenciou como os atributos da APS favorecem a identificação e o acompanhamento ao longo do tempo, além de promoverem o cuidado integral ao indivíduo. Esse cuidado é estendido à família e comunidade, tratando as doenças e indo além, buscando o melhor nível de saúde possível.

O uso de instrumentos, como o PTS e o Processo de Enfermagem, possibilitou o exercício de cada um dos atributos, ao favorecerem uma melhor comunicação entre os profissionais e a avaliação da assistência. Os procedimentos de investigação, avaliação e busca ativa, elaboração conjunta do PTS e abordagem domiciliar da família constituem pontos fortes no processo assistencial. Assim, são aspectos da assistência que precisam ser aprimorados e replicados.

Foram apresentadas também propostas de estágios e disciplinas que podem favorecer o trabalho de investigação e identificação de doenças raras. As principais demandas levantadas se referem às avaliações genéticas, tanto no rastreamento e identificação com o uso de heredogramas e mapas quanto no aconselhamento genético.

No entanto, esta revisão apresenta limitações, especialmente pela lacuna de trabalhos que abordem DR no contexto assistencial da APS. Por serem doenças de baixa prevalência e alta complexidade, a maioria dos trabalhos ainda partem dos serviços especializados, com foco em etiologia e reabilitação, sendo o acompanhamento menos estudado. Cabe reforçar que, isoladamente, as DR encontram-se diluídas na população, mas no conjunto representam número significativo de pessoas. Esse grupo, então, demanda cuidado e atenção, devendo fazer parte das agendas dos serviços de saúde, incluindo a APS, além dos setores de educação e assistência social.

Os trabalhos analisados trazem propostas de melhoria e essas passam, necessariamente, pela capacitação dos profissionais da APS acerca dos pacientes com DCC/DR. Entretanto, isso não significa formar especialistas e sim profissionais capazes de identificar padrões, sinais e sintomas que sinalizem situação atípica.

É importante desmistificar as DCC/DR no âmbito da APS. Esse nível de atenção, como gerenciador do cuidado, é capaz de alcançar e favorecer a população como um todo ao ampliar o olhar aos pacientes com DCC/DR. É preciso levar as discussões acerca da “coletividade de minorias” desde os cursos de graduação até atualização/capacitação em serviço.

REFERÊNCIAS

AMARANTE, Maurício V.; BATISTA, Ozinélia P.; LUTZKE, Camila L.; QUIQUI, Shirley K. Relato de caso: paciente com síndrome antifosfolípídeo secundária a febre reumática e a lúpus eritematoso sistêmico e o papel da atenção primária à saúde no cuidado paliativo em doenças raras. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 2, n. 4, p. 3131-3135 jul - aug. 2019. (texto 1)

BEDIN, Karine; SILVA, Maria J. C.; GUERRA, Paulo H.; FRIESTINO, Jane K. O. Doenças raras e práticas de Saúde Coletiva: relato de experiência na formação médica. **Revista de APS - Atenção Primária à Saúde**, Juiz de Fora, v. 24, n. 4, p. 780-787, 2021. (texto 5)

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 (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, ano. 99, p.1, 27 maio de 2021b.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Atenção Primária e Atenção Especializada: conheça os níveis de assistência do maior sistema público de saúde do mundo**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/marco/atencao-primaria-e-atencao-especializada-conheca-os-niveis-de-assistencia-do-maior-sistema-publico-de-saude-do-mundo>. Acessado em 30/01/2024. Acesso em: 11 jan. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria Conjunta nº 12, de 11 de abril de 2018**. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo I. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2018b.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria Conjunta nº 16, de 24 de maio de 2018**. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo II. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2018c.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria Conjunta nº 20, de 05 de dezembro de 2019**. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose Tipo IV A. Brasília, DF: Ministério da Saúde 2019a.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria Conjunta nº 20, de 05 de dezembro de 2019**. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose Tipo VI. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2019b.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Política Nacional de Atenção Básica** Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2012. 110 p. (Série E. Legislação em Saúde)

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014a.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Estratégias para o cuidado da pessoa com doença crônica / Ministério da Saúde**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014b. 162 p. (Cadernos de Atenção Básica, n. 35).

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. **Plano de Ações Estratégicas para o Enfrentamento das Doenças Crônicas e Agravos não Transmissíveis no Brasil 2021-2030**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2021a.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Política Nacional de Promoção da Saúde: PNPS: Anexo I da Portaria de Consolidação no 2, de 28 de setembro de 2017, que consolida as normas sobre as políticas nacionais de saúde do SUS**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2018a. 40 p.

BROTTO, Aline; ROSANELLI, Caroline. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. **Psicologia, saúde & doenças**, Lisboa, v. 22, n. 2, p. 659-673, 2021.

BUENDIA, Orlando; SHANKAR, Sneha; MAHON, Hadley; TOAL, Connor; MENZIES, Lara; RAVICHANDRAN, Pradeep; ROPER, Jane; TAKHAR, Jag; BENFREDJ, Rudy; EVANS, Will. Is it possible to implement a rare disease case-finding tool in primary care? A UK-based pilot study. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, Reino Unido, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02216-w>. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02216-w>. Acesso em: 11 jan. 2025.

BUENO, G. E.; GARCIA, M. R.; SANTOS, J. M. G.; VAZQUEZ, I. M. Conocimientos médicos sobre enfermedades raras por parte de los profesionales de la salud. **Salud(i)Ciencia**, Buenos Aires, p. 604-609, 2015.

CARDOSO JÚNIOR, Laércio Moreira; ARAGÃO, Mariana Machado; BUENO, Larissa Souza Mario. Formação de um residente de Medicina de Família e Comunidade no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, Rio de Janeiro, v. 18, n. 45, p. 3155, 2023. DOI: [https://doi.org/10.5712/rbmfc18\(45\)3155](https://doi.org/10.5712/rbmfc18(45)3155). Disponível em: <https://rbmfc.org.br/rbmfc/article/view/3155/1809>. Acesso em: 11 jan. 2025. (texto 4).

COUTO, Raíssa Cristina de Abreu. **Mudanças, adaptações e superações: a família frente à doença renal crônica infantil**. 2020. 238 p. Tese (Doutorado em

Sociologia) – Faculdade de Filosofia e Ciências Humanas, Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2020.

DIAS, Sylvia Carriel; FREIRE, Márcia Helena de Souza; SAGANSKI, Gabrielle Freitas. Fibrodisplasia ossificante progressiva em pediatria: revisão integrativa com foco na enfermagem. **Revista de Enfermagem e Atenção à Saúde**, Uberaba, v. 11, n.1, jan/abr 2022.

ERCOLE, Flávia Falci; MELO, Laís Samara de; ALCOFORADO, Carla Lúcia Goulart Constant. Editorial: Revisão Integrativa versus Revisão Sistemática. **REME - Revista Mineira de Enfermagem**, v. 18, n. 1, p. 1-60, jan./mar. 2014.

FABRIZIO, G. C.; GONÇALVES JÚNIOR, E.; CUNHA, K. S.; KAHL, C.; SANTOS J.L.G.; ERDMANN, A. L. Gestão do cuidado de um paciente com Doença de Devic na Atenção Primária à Saúde. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, São Paulo, 2018. (texto 2)

FERREIRA, Raquel L.; NASCIMENTO, Israel J. B.; ALMEIDA, Victor I. A.; OLIVEIRA, Vanuza R. L.; MARANGNE, Larissa G.; GAMELEIRA, Flávia S.; DUTRA, Tércia R.C.; SANTOS, Daniela O.; AFONSO, Marcelo P. D.; SANTOS, Paula E. A.; OLIVEIRA, Helian N.; DIAS, Fernando M. V. The utilisation of primary health care system concepts positively impacts the assistance of patients with rare diseases despite limited knowledge and experience by health care professionals: A qualitative synopsis of the evidence including approximately 78000 individuals. **Journal of Global Health**, Edimburgo, 2023. (texto 13)

IRIART, Jorge Alberto Bernstein; NUCCI, Marina Fisher; MUNIZ, Tatiane Pereira; VIANA, Greice Bezerra; AURELIANO, Waleska de Araújo; GIBBON, Sahra. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: os desafios do cuidado das doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019. DOI: 10.1590/1413-812320182410.01612019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/vqJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 11 jan. 2025.

JO, Ara; LARSON, Samantha; CAREK, Peter; PEABODY, Michael R; PEERSON, Lars E; MAINOUS, Arch G. Prevalence and practice for rare diseases in primary care: a national cross-sectional study in the USA. **BMJ Open**, Londres, 2019. DOI:10.1136/bmjopen-2018-027248. Disponível em: <https://bmjopen.bmj.com/content/9/4/e027248.long>. Acesso em: 11 jan. 2025.

KHOSLA, Neil; VALDEZ, Rodolfo. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. **Intractable & Rare Diseases Research**, Tóquio, v. 7, n. 4, p. 213-222, 2018; 7(4). DOI: 10.5582/irdr.2018.01085. Disponível em: https://www.jstage.jst.go.jp/article/irdr/7/4/7_2018.01085/article. Acesso em: 11 jan. 2025.

LIMA, Célio Roberto da Cruz; PIVA, Silvana Gomes Nunes; ALMEIDA, Eliane do Sacramento de; ALMEIDA, Vânia Menezes de; VILAS BOAS, Jenifen Miranda. Núcleos Hospitalares de Vigilância Epidemiológica no Brasil: Uma Revisão Integrativa de Literatura Científica. **Revista de Epidemiologia e Controle de Infecção**, Santa Cruz do Sul, v. 9, n. 2, maio 2019. ISSN 2238-3360. Disponível em: <https://online.unisc.br/seer/index.php/epidemiologia/article/view/12379>. Acesso em: 11 jan. 2025.

LOIO, Marisa; SALGUEIRO, André; CRUZ, Helena. Dermatomiosite juvenil – papel do médico de família na abordagem de uma doença rara. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, Rio de Janeiro, v. 12, n. 39, p. 1-8, jan./dez. 2017.

LOPES, Marcos Thomazin; KOCH, Vera Hermina; SARRUBI-JUNIOR, Vicente; GALLO, Paulo Rogério; CARNEIRO-SAMPAIO, Magda. Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. **Clinics**, São Paulo, 2018. DOI: 10.6061/clinics/2018/e68. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1807593222005129?via%3Dihub>. Acesso em: 11 jan. 2025. (texto 10)

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: <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/?lang=pt>. Acesso em: 11 jan. 2025. (texto 9)

MELO, Débora G.; GERMANO, Carla M. R.; PORCIÚNCULA, Carlos G. G.; PAIVA, Isaias S.; NERI, João I. C. F. Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). **Interface**, Botucatu, v. 27, supl. 1, p. 1205-1216, 2017. (texto 11)

NAMSRAI, Tergel; PARKINSON, Anne; CHALMERS, Anita; LOWE, Christine; COOK, Matthew; PHILLIPS, Christine; DESBOROUGH, Jane. Diagnostic delay of myositis: an integrated systematic review. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, Reino Unido, v. 17, n. 420, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02570-9>. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02570-9>. Acesso em: 11 jan. 2025.

NONOSE, Eliana Roldão dos Santos; MATOS, Ana Paula Keller de; SILVA, Rosane Meire Munhak da; TONINATO, Ana Paula Contiero; ZILLY, Adriana; LIMA, Regina Aparecida Garcia de. Assistência de enfermagem à criança com doença de Pompe: estudo de caso. **OBJN - Online Brazilian Journal of Nursing**, Niterói, v. 17, n. 1, p. 140-150, mar. 2019. Disponível em: <http://www.objnursing.uff.br/index.php/nursing/article/view/6169>. Acesso em: 11 jan. 2025. (texto 3)

NUPAD: Núcleo de Apoio e Pesquisa em Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG. **Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais**. Disponível em: <https://www.nupad.medicina.ufmg.br/programa-e-acoas/programa-de-triagem-neonatal-de-minas-gerais/>. Acesso em: 11 jan. 2025.

OLIVEIRA, Maria Amélia de Campos; PEREIRA, Iara Cristina. Atributos essenciais da Atenção Primária e a Estratégia Saúde da Família. **Revista Brasileira de Enfermagem**, Brasília, v. 66, p. 158-164, 2013. Número especial. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-71672013000700020&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 11 jan. 2025.

ONU. Organização das Nações Unidas. **17 Objetivos para o Desenvolvimento Sustentável – Agenda 2030**. Nova York: ONU, 2015. Disponível em: <https://brasil.un.org/pt-br/sdgs>. Acesso em: 11 jan. 2025.

OPAS. Organização Pan-americana da Saúde. **Atenção Primária à Saúde**. Washington, DC: OPAS, [202-?]. Disponível em: <https://www.paho.org/pt/topicos/atencao-primaria-saude>. Acesso em: 11 jan. 2025.

ORPHANET. **Rare diseases**. Paris: ORPHANET, [202-?]. Disponível em: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>. Acesso em: 11 jan. 2025.

PINTO, Márcia; MADUREIRA, Adelino; BARROS, Letícia Baptista de Paula; NASCIMENTO, Marcos; COSTA, Ana Carolina Carioca da; OLIVEIRA, Nicole Velloso de; ALBERNAZ, Lidianne; CAMPOS, Daniel de Souza; HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman; MARTINS, Antília Januária; MOREIRA, Martha Cristina Nunes. 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. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2019001105001&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 11 jan. 2025.

PRISMA. **PRISMA Flow Diagram**. [S. l.]: Prisma, [2020]. Disponível em: <https://www.prisma-statement.org/prisma-2020-flow-diagram>. Acesso em: 11 jan. 2025.

RAMOS, Naime O.; CANIZARES, Vivian S. A.; FRANÇA, Andonai K.; CAMPELO, Thaynara N. C.; CEDARO, José J. Doença neurodegenerativa rara: caracterização dos portadores de doença de Huntington e ataxia espinocerebelar na Amazônia ocidental, Brasil. **Revista de Saúde Pública**, Curitiba, v. 1, n. 2, p. 63-74, dez. 2018. DOI 10.32811/25954482-2018v1n2p63. Disponível em: <http://revista.escoladesaude.pr.gov.br/index.php/rspp/article/view/613>. Acesso em: 11 jan. 2025. (texto 8)

SALM, Natalie; YETTER, Elena, TLUCZEK, Audrey. Informing parents about positive newborn screen results: parents' recommendations. **Journal of Child Health Care**: Reino Unido, v. 16, n. 4, p. 367-381, 2012.

SANTOS, Cleyton Soares dos; KISHI, Renata Giannecchini Bongiovanni; COSTA, Daniel Lima Gomes da; SILVA, Danniel Sann Dias da; NARCISO, Tânia Regina Franco; AVÓ, Lucimar Retto da Silva de; GERMANO, Carla Maria Ramos; SANDES, Kiyoko Abe; ACOSTA, Angelina Xavier; MELO, Débora Gusmão. Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 42, 2020. DOI: [https://doi.org/10.5712/rbmfc15\(42\)2347](https://doi.org/10.5712/rbmfc15(42)2347). Disponível em: <https://rbmfc.org.br/rbmfc/article/view/2347>. Acesso em: 11 jan. 2025. (texto 6)

SILVA, Kelly Cristina Soares de Azevedo; FERNANDES, Leiliane Teixeira Bento; OLIVEIRA, Mônica Valéria Moraes de; BRAGA, Thalita Correia; SILVA, Kenya de Lima. Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa. **Ciência, Cuidado e Saúde**, Maringá, 2020;19:e50427. DOI: 10.4025/ciencucuidsaude.v19i0.50427. Disponível em: <https://periodicos.uem.br/ojs/index.php/CiencCuidSaude/article/view/50427>. Acesso em: 11 jan. 2025. (texto 7)

SOUZA, Marcela Tavares de; SILVA, Michelly Dias da; CARVALHO, Rachel de. Revisão Integrativa: o que é e como fazer. **Einstein**, São Paulo, v. 8, p. 102-106, 2010.

UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS. Biblioteca Universitária. **Diretrizes para normalização de trabalhos acadêmicos**. 2. ed. Belo Horizonte: Biblioteca Universitária - Sistema de Bibliotecas da UFMG, 2023.

VIEIRA, Daniela Koeller Rodrigues; HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman; LLERENA JÚNIOR, Juan Clinton. Avaliação genética itinerante de crianças e adolescentes. **Revista brasileira medicina de família e comunidade**, Florianópolis, v. 7, n. 24, p. 196-203, jul./set. 2012.

APÊNDICE A - RELATO DE EXPERIÊNCIA: LEVANDO A TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA ONDE O PACIENTE PRECISA.

Em Belo Horizonte, no período entre março de 2020 e fevereiro de 2021, devido à pandemia da COVID-19, o ambulatório de DR da Rede FHEMIG, em Belo Horizonte (Hospital Infantil João Paulo II) precisou suspender o serviço de infusão da Terapia de Reposição Enzimática (TRE). Era necessário converter o espaço em ponto de acolhimento a pacientes e familiares infectados com o coronavírus. Naquela época, muitos hospitais e ambulatórios gerais tiveram que se adaptar e direcionar seu foco no atendimento das pessoas com o coronavírus, cuja contaminação estava em altos índices.

Os pacientes que utilizavam o ambulatório, eram crianças e jovens com quatro tipos de MPS e que recebiam a TRE. Eles foram transferidos para a Clínica IMEG, um serviço ambulatorial privado, conveniado ao programa de apoio dos pacientes com MPS. O serviço foi escolhido por ter ampla experiência em terapia infusional e por não ser “porta aberta”, onde o risco de contato mais próximo com pessoas infectadas era mínimo.

Essa responsabilidade reforçou, em minha atuação como enfermeira, a importância de um acompanhamento contínuo e altamente especializado a pacientes com DR. Já atendia, há cerca de oito anos, dezenas de pessoas com doenças autoimunes, diariamente. Havia sido treinada e estava ciente de que os pacientes com MPS necessitavam de uma abordagem cuidadosa e constante para garantir a segurança e a eficácia do tratamento.

Além de possibilitar uma maior compreensão sobre a complexidade dessas condições, essa experiência proporcionou contatos com diversos laboratórios e programas de apoio a pacientes com doenças raras. Tal envolvimento acabou gerando a oportunidade de atuar como consultora e a oferecer treinamento sobre MPS e TRE para outros profissionais da saúde, em diferentes serviços. Também fui capacitada para realizar infusão domiciliar, realizando, semanalmente, durante um ano, infusões em um paciente com MPS tipo II, além de infusões em paciente com hemoglobinúria paroxística noturna (HPN).

O aprendizado e a prática, acumulados ao longo dos anos, foram fundamentais para o desenvolvimento de habilidades utilizadas para orientar equipes e compartilhar conhecimentos sobre cuidados tão delicados e específicos. A experiência e o convívio

com esses pacientes reforçam o compromisso com um atendimento de alta qualidade, promovendo o acesso ao cuidado para aqueles que necessitam.

A maioria dos treinamentos é feita de forma *online*, via plataforma de reuniões, uma vez que a demanda pode surgir de locais variados pelo Brasil.

Já foram aplicados treinamentos sobre o tema (MPS e TRE) para cerca de 20 serviços - entre clínicas, ambulatórios de hospitais e serviços domiciliares. A demanda pelo tratamento enzimático para MPS, por exemplo, é crescente e as boas experiências (tanto efeitos positivos no paciente, como melhorias nas técnicas e modos de aplicação) têm prolongado seu uso e ampliado a necessidade de mais profissionais para sua realização.

Cabe destacar o caso de uma unidade de APS no interior de Pernambuco, município de Bom Conselho, localizado a 282 quilômetros de Recife. Uma criança, de três anos de idade, já possuía diagnóstico e era acompanhada pelo hospital de referência na capital do estado, onde também começava a receber as infusões semanais de enzima (no caso, Alfaelosulfase para tratamento de MPS tipo IVA). A criança era levada pela mãe, semanalmente, em carro da prefeitura, passando cerca de dez horas na estrada entre a ida e a volta para o serviço de referência, mais quatro horas de infusão.

Assim, a médica do hospital de referência acionou o programa de apoio aos pacientes e discutiu, junto com a APS, sobre a possibilidade de realizar a TRE no próprio município de Bom Conselho. Com isso, pretendia-se diminuir o tempo de deslocamento semanal e favorecer a continuidade do tratamento, já que a paciente começava a não comparecer toda semana, o que acarretava falhas no tratamento e exacerbação de sintomas.

Em março de 2023, foi administrado treinamento *online* com os profissionais da equipe: a MFC, a enfermeira e dois técnicos em enfermagem. O treinamento foi realizado com sucesso, mas algumas semanas depois foi solicitado o treinamento presencial.

Assim que o posto de saúde recebeu a bomba de infusão e demais materiais, os profissionais solicitaram um treinamento presencial, na prática, para a primeira administração da enzima na APS. Foi feita, então, uma viagem de Belo Horizonte até Maceió, que é a cidade com aeroporto mais próxima de Bom Conselho (174 km), e mais três horas de carro para chegar à unidade de APS, onde aconteceria a infusão.

Os outros atendimentos do dia foram cancelados no período do treinamento, de modo que a equipe de saúde pudesse estar presente. Todo o processo de preparo e administração foi realizado na sala de medicação da unidade e explicado passo a passo. Ao mesmo tempo, tirava-se as dúvidas dos profissionais e da mãe da paciente.

A partir dessa infusão, a criança passou a ser levada toda semana para realizar a TRE e vai ao serviço de referência, em Recife, com intervalos maiores para realizar exames mais complexos. A equipe da APS ficou apta para atualizar/realizar prescrição da enzima e medicamentos de suporte, solicitar e coletar exames de acompanhamento, administrar a enzima e acompanhar o crescimento e desenvolvimento da criança. Além disso, as equipes da APS e do serviço de referência estabeleceram vínculo e compartilham informações e suporte técnico.

Desse modo, a APS possibilitou que o tratamento não fosse interrompido e ainda adquiriu mais habilidades técnicas no preparo e administração de medicamentos por via endovenosa. A rotina semanal com a enzima resultou em desenvolvimento de destreza e prática para os profissionais. Certamente, a partir desse aprendizado, a equipe se sente mais segura para outros procedimentos. Isso porque a partir do momento que a equipe se encontra apta a trabalhar com paciente e medicamento tão complexos, pode, analogicamente, realizar melhor as tarefas mais corriqueiras, e toda a população adscrita na APS ganha com isso.

Em outro momento, foi solicitado o treinamento sobre MPS IVA e administração de Alfaelossulfase para um serviço de atendimento domiciliar da cidade de Remanso, no interior da Bahia. Uma paciente pré-adolescente teve diagnóstico tardio e já se encontra em uso de ventilação não invasiva e cadeira de rodas. Ainda assim, iniciou a TRE no serviço de referência. Diante das dificuldades de mobilidade, as equipes do serviço de referência e de APS chegaram a um acordo para a infusão ser realizada em domicílio. Para isso, foram avaliadas condições clínicas da paciente e histórico de infusões, de localização do domicílio, assim como disponibilidade de serviço de urgência e, obviamente, treinamento da equipe. A equipe já conhecia a paciente, e compartilhava informações com serviço de referência e de atenção primária, de modo que a rede no entorno da paciente estava preparada para abordar o tratamento com segurança.

A aula *online* foi apresentada para duas enfermeiras e três técnicos em enfermagem. Buscou-se adaptar a abordagem para o atendimento domiciliar,

especialmente ao manejo de reações infusionais, enfatizando o preparo criterioso, as boas práticas de controle de infecção e manejo de reações. É importante deixá-los seguros em relação à prescrição e como agir em caso de reação infusional. Com isso, foi possibilitado o tratamento para uma paciente com muita dificuldade de mobilidade e que depende da enzima para desacelerar o processo degenerativo da MPS.

APÊNDICE B - PROPOSTA DE INSTRUÇÃO TÉCNICA PARA ADMINISTRAÇÃO DE ENZIMA EM SERVIÇO DE APS

1. INTRODUÇÃO

A **terapia de reposição enzimática (TRE)** é um tratamento usado para substituir enzimas que estão ausentes ou deficientes no organismo de pessoas que tem doenças genéticas raras, também conhecidas como erros inatos do metabolismo. Tais doenças, que incluem condições como a Doença de Pompe, a Doença de Fabry e as Mucopolissacaridoses, são causadas pela falta ou atividade inadequada de enzimas essenciais para o metabolismo celular.

Sem essas enzimas, moléculas específicas se acumulam nos tecidos, provocando uma variedade de sintomas e complicações que comprometem a qualidade de vida e a saúde do paciente. A TRE funciona ao introduzir enzimas sintéticas ou recombinantes no organismo, visando reduzir esse acúmulo e, com isso, aliviar os sintomas e melhorar o prognóstico dos pacientes.

A TRE tem se mostrado uma opção promissora e segura para certas doenças, e seu desenvolvimento representa um avanço significativo na medicina de precisão e nas terapias personalizadas.

2. JUSTIFICATIVA

A TRE é um tratamento essencial, muitas vezes a única alternativa para os pacientes com certos erros inatos de metabolismo. No entanto, nem sempre está ao alcance dos pacientes raros, uma vez que encontram obstáculos ao longo de sua trajetória como diagnósticos tardios e/ou necessidade de judicialização para obter o tratamento.

Além disso, uma vez disponível, a infusão geralmente é realizada em serviços hospitalares de referência, de modo que os pacientes que moram distantes nem sempre conseguem cumprir a frequência necessária, que pode ser semanal ou quinzenal.

Dessa forma, a descentralização do conhecimento sobre a TRE se torna necessária para ser realizada nos serviços de atenção primária, de modo a favorecer acesso e possibilitar maior acesso e adesão ao tratamento.

3. OBJETIVOS

- Preparar e administrar a TRE conforme as boas práticas de segurança do paciente
- Favorecer o vínculo do paciente raro com a APS, através do contato frequente na sala de medicação, durante a infusão
- Garantir acesso e continuidade no tratamento em DR, através da vinculação entre paciente e serviço de APS.

4. SIGLAS E DEFINIÇÕES

Cultura de Segurança: conjunto de valores, atitudes, competências e comportamentos que determinam o comprometimento com a gestão da saúde e da segurança, substituindo a culpa e a punição pela oportunidade de aprender com as falhas e melhorar a atenção à saúde.

Evento Adverso: qualquer ocorrência médica desfavorável que resulta em dano ao paciente. No caso da TRE, se refere a todo evento que ocorre durante o tratamento, mesmo que não se relacione diretamente a ele. Contudo ser sempre relatado para fins de monitoramento do comportamento do medicamento administrado.

Farmacovigilância: é o trabalho de acompanhamento do desempenho dos medicamentos que já estão no mercado. As suas ações são realizadas de forma compartilhada pelas vigilâncias sanitárias dos estados, municípios e pela Anvisa.

Segurança do Paciente: redução, a um mínimo aceitável, do risco de dano desnecessário associado ao cuidado de saúde.

TRE: Terapia de Reposição Enzimática

5. ESCOPO DE AÇÃO

Serviços de Atenção Primária à Saúde

6. MATERIAIS NECESSÁRIOS

- Aparelhos para verificação de sinais vitais e monitoramento: esfigmomanômetro com braçadeira de tamanho adequado, termômetro, oxímetro de pulso.
- Seringas de 20 ml e de 10 ml
- Agulhas 40x12 (rosa) para preparar
- Bolsa de SF 0,9% de 250 ml ou 100 ml
- Equipo para bomba de infusão com filtro 0,2 micra ou
- Equipo para bomba de infusão e extensor com filtro 0,2 micra
- Extensor dupla via (não obrigatório)
- Cateter (tipo jelco) para punção venosa periférica (22 ou 24G)
- Bomba de infusão
- Algodão e álcool 70%
- Curativo transparente ou micropore para fixação do acesso.
- Máscaras e luvas de procedimento

7. DESCRIÇÃO DAS ATIVIDADES

7.1. Antes da infusão:

- Verificar prescrição do paciente e caso tenha pré-medicação com anti-histamínicos e/ou antipiréticos, certificar a sua administração entre 30 e 60 minutos antes do início da infusão;
- Avaliar se o paciente tem condições clínicas para receber a infusão, verificar sinais vitais e registrar
- Certificar de obter acesso venoso pérvio: especialmente nos pacientes mais jovens ou com histórico de muitas internações e intervenções. Sugere-se o uso de extensor dupla via e uma bolsa de soro fisiológico em Y para garantir o acesso venoso.

7.2. Preparo:

- Verificar a quantidade de frascos, se está conforme com a dose prescrita. Verificar o estado de conservação da enzima, se estava refrigerada, dentro da caixinha.
- Inspeccionar os frascos, verificar se há mudança na cor ou presença de grumos.
- Retirar da bolsa de soro, com a seringa de 20 ml, o volume correspondente de enzima a ser colocado, de modo que o volume final seja conforme prescrito, em geral 100 ml ou 250 ml. Ex: se a dose corresponde a 5 frascos de 5 ml ou seja, 25 ml, retirar 25 ml da bolsa de soro.
- Retirar lentamente o volume de cada frasco de enzima, tendo o cuidado de não provocar agitação ou turbilhonamento no frasco.

- Adicionar lentamente, o volume de enzima à bolsa de soro, frasco a frasco até completar a dose.
- Realizar rotação suave da solução na bolsa para garantir distribuição uniforme da enzima na solução.
- Conectar a bolsa com a solução ao equipo com filtro, conectar à bomba de infusão e programar a primeira velocidade de infusão conforme prescrição médica e bula.

7.3. Durante a infusão:

- Monitorar sinais vitais antes, durante e após a infusão;
- Monitorar sinais de reações à infusão como: alteração de frequência cardíaca e respiratória, temperatura, pressão arterial, diminuição de saturação de oxigênio.
- Observar queixas e sintomas como: coceira, manchas vermelhas, dor, dispneia.
- Em caso de alteração, parar a infusão, lavar o acesso venoso e comunicar ao médico responsável. Observar.
- Após os sintomas sugestivos de reação cessarem, pode-se retomar a infusão, em velocidade menor, com a permanência da melhora proceder os aumentos de velocidade conforme prescrição.

7.4. Na reação infusional:

- Monitorar sinais vitais e observar o paciente, conforme orientações médicas.
- Remover o acesso venoso e descartar os materiais utilizados adequadamente.

8. REAÇÕES RELACIONADAS À INFUSÃO

8.1. Comuns:

- Dor: abdominal, articular, de ouvido, torácica.
- Calafrios
- Irritação de garganta e olhos
- *rush* cutâneo

8.2. Reações graves/severas:

- Dificuldade respiratória, dispneia, apneia
- Dor no peito
- Febre
- Edema laríngeo
- Urticária, *rush* cutâneo
- Angioedema
- Reação anafilactóide

8.3. Outras reações:

- Ao observar sinais e sintomas de reação infusional, interromper a infusão, e administrar soro fisiológico para "lavar" o sistema;
- Informar médico responsável, e proceder ações corretivas conforme orientações.
- Em geral, inclui administrar, além do soro fisiológico, anti-histamínicos e anti-piréticos, mas varia conforme o paciente, o tipo e intensidade da reação e a enzima utilizada.
- Após a remissão dos sintomas, pode-se reiniciar a infusão da enzima, em velocidade menor. Conforme a estabilização do quadro deve-se retomar os aumentos de velocidade regularmente, sempre monitorando o quadro geral do paciente.
- Em caso de reações mais graves que demandem encaminhamento para serviço de urgência, a infusão deve ser interrompida e o acesso venoso mantido com soro fisiológico, para transferência e seguimento dos procedimentos pela equipe de saúde.

7.5. Pós infusão:

- Após o término da infusão, com a bolsa vazia, deve-se adicionar entre 20 e 30 ml de soro fisiológico na bolsa. Manter velocidade de infusão para "lavar" o sistema e garantir que a solução restante de enzima que está dentro do equipo seja infundida.

- Cefaléia
- Náusea
- Vômito
- Flebite

9. RECOMENDAÇÕES ESPECIAIS

- Atenção para suporte ventilatório adequado, para os pacientes com maior risco obstrução das vias aéreas: acamados, com traqueostomia e/ou em uso de ventilação artificial..
- Avaliar permeabilidade de vias aéreas antes de iniciar infusão
- O pré-tratamento com anti-histamínicos pode aumentar risco de apneia.
- Nunca iniciar infusão sem que os sinais vitais estejam estáveis.
- O uso de outros medicamentos sempre deve ser informado ao médico responsável pela prescrição e pelo acompanhamento da infusão
- Em caso de processo infeccioso ativo, uso de vacinas ou outros medicamentos especiais sempre informar à equipe de saúde para verificar se a infusão pode ser realizada.
- O uso do extensor dupla via (infusão em Y) é muito útil para os atendimentos de reações infusionais e para manter permeabilidade de acesso venoso, no caso de veias pouco calibrosas e gotejamento inicial muito lento.

- O cálculo da dose em geral é feito proporcionalmente ao peso corporal do paciente, mas o cálculo do volume final da solução deve considerar as recomendações de bula e prescrição médica, para cada paciente.

10. OUTRAS OBSERVAÇÕES

A unidade de saúde onde será feita a infusão deverá ter fonte de oxigênio, aspirador, e material/medicamentos para atendimento de emergência.

Em caso de infusão em domicílio, deve ser avaliado criteriosamente pela equipe de saúde e em acordo com família do paciente, além de ser realizada por profissional treinado. Os critérios para a infusão em domicílio variam conforme o histórico de tratamento do paciente e o tipo de enzima a ser infundida.

Durante a infusão, o paciente deve se manter hidratado, pode se alimentar normalmente e realizar atividades leves.

11. FARMACOVIGILÂNCIA

A farmacovigilância tem como objetivo avaliar o risco-benefício do medicamento, priorizando a segurança do paciente.

É realizada mediante o relato de eventos adversos, tanto para o fabricante do medicamento, como para os órgãos reguladores dos produtos e serviços de saúde.

O que deve ser informado:

- Identificação do paciente: iniciais, data de nascimento, gênero
- Evento: descrição completa do que aconteceu
- Medicamento suspeito: nome do produto, indicação e dose
- Identificação do notificador: nome, profissão e contato.

Os relatos devem ser feitos tão logo se tenha conhecimento, pode ser uma reação infusional ou mesmo algum sintoma/evento que tenha ocorrido após a infusão.

Cada fabricante tem um canal de comunicação para relatos de eventos adversos e assim, buscam melhorar as informações e atualizar dados sobre o medicamento.

Já a ANVISA tem o NOTIVISA (<https://notivisa.anvisa.gov.br/frmLogin.asp>), em que os serviços de saúde possuem acesso e podem realizar suas notificações normalmente.

Outras informações adicionais podem ser solicitadas para a investigação do evento, tais como:

- Outras intervenções por histórico médico anterior ou decorrentes do tratamento em curso.
- Uso de outros medicamentos contínuos ou não
- Mudança de dosagem do medicamento
- Histórico de outras reações

12. REFERÊNCIAS

PORTARIA Nº 529, DE 1º DE ABRIL DE 2013. - **Institui o Programa Nacional de Segurança do Paciente (PNSP).**

Resolução de Diretoria Colegiada, RDC 36 de 25 de julho de 2013. **Institui ações para a segurança do paciente em serviços de saúde e dá outras providências.**

BIOMARIN. Material para Treinamento de Infusão: Galsulfase. 2021. Arquivo em powerpoint.

ELAPRASE: idursulfase. Farmacêutico responsável Alex Bernacchi. Baltimore (USA): Cangene BioPharma LLC ou Langemargen (Alemanha): Vetter Pharma-Fertigung GmbH & Co. KG. (importado e distribuído pela Takeda Pharma Ltda), 2023. 1 bula de remédio.
NAGLAZYME: galsulfase. Farmacêutica responsável Helena Satie Komatsu.

Langemargen (Alemanha): Vetter Pharma-Fertigung GmbH & Co. KG. 1 bula de remédio

VIMIZIM: alfaelossulfase. Farmacêutica responsável Helena Satie Komatsu. Langemargen (Alemanha): Vetter Pharma-Fertigung GmbH & Co. KG. 1 bula de remédio

13. ANEXOS

Exemplos de tabelas para cálculo de taxas de infusão de enzimas:

Alfaelossulfase (Vimizim) - tratamento da MPS tipo IV	Peso do paciente	
	< 25 kg	> ou = 25 kg
Volume X velocidade de infusão	100 ml	250 ml
Etapa 1: 0 a 15 minutos (ml/hora)	3	6
Etapa 2: 15 a 30 minutos (ml/hora)	6	12
Etapa 3: 30 a 45 minutos (ml/hora)	12	24
Etapa 4: 45 a 60 minutos	18	36

13. ANEXOS

Exemplos de tabelas para cálculo de taxas de infusão de enzimas:



Alfaelofsulfase (Vimizim) - tratamento da MPS tipo IV		
	Peso do paciente	
	< 25 kg	> ou = 25 kg
Volume X velocidade de infusão	100 ml	250 ml
Etapa 1: 0 a 15 minutos (ml/hora)	3	6
Etapa 2: 15 a 30 minutos (ml/hora)	6	12
Etapa 3: 30 a 45 minutos (ml/hora)	12	24
Etapa 4: 45 a 60 minutos (ml/hora)	18	36
Etapa 1: 60 a 75 minutos (ml/hora)	24	48
Etapa 1: 75 a 90 minutos (ml/hora)	30	60
Etapa 1: 90 e + minutos (ml/hora)	36	72

Galsulfase (Naglazyme) - tratamento da MPS tipo VI		
Para 100 ml	1ª hora: 3ml/hora	a partir da 2ª hora: 32ml/hora
Para 250 ml	1ª hora: 6ml/hora	a partir da 2ª hora: 80ml/hora

Idursulfase (Elaprase) - tratamento da MPS tipo II	
Volume X velocidade de infusão	100 ml
Etapa 1: 0 a 15 minutos (ml/hora)	8
Etapa 2: 15 a 30 minutos (ml/hora)	16
Etapa 3: 30 a 45 minutos (ml/hora)	24
Etapa 4: 45 a 60 minutos (ml/hora)	32
Etapa 1: 60 a 75 minutos (ml/hora)	40
Etapa 1: 75 a 90 minutos (ml/hora)	48
Etapa 1: 90 e + minutos (ml/hora)	56
	64
O aumento de velocidade, conforme a tolerância do paciente pode acontecer até o máximo de 100mL/h.	72
	80
	88
	96

ANEXO A – PUBLICAÇÕES

Artigo: DOI 10.7189/JOGH.13.04030

Electronic supplementary material:
The online version of this article contains supplementary material.

Journal of
global
health

© 2023 The author(s)

Cite as: Lemos Ferreira R, Borges do Nascimento IJ, Alves de Almeida VJ, Lommez de Oliveira VJ, Gomes Mangue L, dos Santos Camêra J, Costa TBC, de Oliveira Santos D, Dias Adorno MF, Alves dos Santos P, Nunes de Oliveira H, Machado Vilhena Das P. The utilization of primary health care system concepts positively impacts the assistance of patients with rare diseases despite limited knowledge and experience by health care professionals: a qualitative synopsis of the evidence including approximately 78 000 individuals. *J Glob Health* 2023;13:04030.

The utilisation of primary health care system concepts positively impacts the assistance of patients with rare diseases despite limited knowledge and experience by health care professionals: A qualitative synopsis of the evidence including approximately 78 000 individuals

Raquel Lemos Ferreira^{1,2*}, Israel Júnior Borges do Nascimento^{3,4*}, Victor Izidoro Alves de Almeida^{5,6}, Vanuza Regina Lommez de Oliveira^{7,8}, Larissa Gomes Maragne⁹, Flávia dos Santos Gameleira⁹, Tércia Regina Coura Dutra¹⁰, Daniela de Oliveira Santos¹¹, Marcelo Pellizzaro Dias Afonso¹², Paula Eduarda Alves dos Santos^{13†}, Helian Nunez de Oliveira^{14,15}, Fernando Machado Vilhena Diaz^{16*}

¹Faculdade de Medicina e Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, Minas Gerais, Brazil

²Laboratório de Investigação de Pessoas com Doenças Raras (LIRA), Federal University of Minas Gerais, Belo Horizonte, Minas Gerais, Brazil

³Pathology and Laboratory Medicine, Medical College of Wisconsin, Milwaukee, Wisconsin, USA

⁴Division of Country Health Policies and Systems (CPS), World Health Organization Regional Office for Europe, Copenhagen, Denmark

⁵Programa de Pós-Graduação em Saúde Pública, da Faculdade de Medicina, Federal University of Minas Gerais, Minas Gerais, Brazil

⁶Programa de Pós-Graduação em Medicamentos e Assistência Farmacêutica, Faculdade de Farmácia, UFMG, Minas Gerais, Brazil

⁷Programa de Promoção de Saúde e Prevenção da Violência, Departamento de Medicina Preventiva e Social, Faculdade de Medicina, UFMG, Minas Gerais, Brazil

*Joint first authorship.

†Deceased author.

Correspondence to:

Israel Júnior Borges do Nascimento
Division of Country Health Policies and Systems (CPS), World Health Organization Regional Office for Europe
UN City, Marmorvej 51, Copenhagen
Denmark
borjesi@who.int

Background Individuals with rare diseases (RD) have been historically understudied. Previous publications reported that existing primary health care (PHC) workforces and associated infrastructure had been shown to improve their access and health-related outcomes in low- and middle-income countries (LMICs). As current evidence about the impact of PHC on patients diagnosed with RD is yet highly dispersed, this scoping review aimed to collate available evidence of the impact of PHC on patients with RD and summarize published information from multiple stakeholders about the perceived usefulness and barriers to effective use of the PHC system.

Methods We searched Embase, Health System Evidence, PubMed, LILACS/BVS, and The Cochrane Library, from inception to September 1, 2022, for publications providing clear expert- or experience-based insights or data from patients living with RD at the PHC level of care. We included publications highlighting barriers to integrated care of patients with RD, reported by multiple social actors involved in caring for patients with RD. Two investigators screened publications, extracted data, and clustered information among records deemed eligible for inclusion. Data synthesis was performed using narrative and thematic-based analysis. Major findings identified and coded through a semantic-driven analysis were processed in *vosViewer* software and reported using descriptive statistics.

Findings Eighty publications were included in this review. Quali-quantitative analyses evidenced that the PHC level is essential for approaching patients with RD, mainly due to its longitudinal, multidisciplinary, and coordinated care delivery. In addition, several publications highlighted that the medical curriculum is inappropriate for preparing health care providers to deal with patients presenting unusual signs and symptoms and being diagnosed with RD. PHC teams are essential in orienting patients and families on emergency events. Technology-related concepts were reported in 19 publications, emphasizing their effectiveness on early diagnosis, optimal treatment definition, improvement of quality of life, and long-lasting follow-up.

Conclusions We provided valuable information on the effectiveness of the PHC in fostering a creative, integrative, and supportive environment for patients living with RD. Our results can be helpful to several stakeholders in deciding what actions are still pending to achieve a solid and positive experience for patients with RD in the PHC.

Registration PROSPERO (CRD42022332347)



Capítulo de livro, em processo editorial para publicação:

Livro: Elzar.

Capítulo: Cuidadores: Vulnerabilidades e Saúde.

Autores:

Raissa Cristina Abreu Couto 1,2

Tarcia Dutra 1,3

Daniela Santos 1,3

Flavia Gameleira 1,4

Francisco Moura 1,5

Helian Nunes 1,3

Fernando Machado Vilhena Dias 1,3

1) *LIRA: Laboratório de Investigação das Pessoas com Doenças Raras-UFMG.*

2) *Professora SEEMG. Doutora em Sociologia pela Universidade Federal de Minas Gerais.*

3) *Programa de Promoção de Saúde e Prevenção da Violência, Departamento de Medicina Preventiva e Social, UFMG*

4) *Médica de Família e Comunidade, Prefeitura de Ouro Preto/MG.*

5) *Professor Titular de Psicologia/Psicanálise, Universidade Federal de Ouro Preto.*

Introdução.

O diagnóstico clínico de uma doença crônica e complexa (DCC) consolida um modo de vida diferente. Desde o início dos sintomas do adoecimento, uma nova trajetória é inaugurada por esse evento processual, alterando, definitivamente, a linha de desenvolvimento esperada para o indivíduo e seus cuidadores. Dessa forma, o conceito de DCC busca ressaltar dois aspectos fundamentais desse tipo de adoecimento: o tempo de doença, caracterizado por ser extenso ou por toda vida, e a complexidade de saberes envolvidos no diagnóstico e acompanhamento.

Solomon, A. (2013), em seu livro *“Longe da Árvore”*, apresenta, com uma perspectiva ampliada, como diversos tipos de adoecimentos mentais e físicos irão impactar as identidades das pessoas e suas famílias. De uma maneira metafórica, compara a existência dessas pessoas e suas famílias com frutos que caem longe das copas das árvores, onde não eram esperados. O livro evidencia processos de estigmatização e de exclusão, os quais serão constituintes dessas novas identidades formadas com o processo de adoecimento. Problematizando questões de saúde e éticas, como o normal e patológico, ressalta que a vida das pessoas com DCC e suas famílias encontra desafios substanciais em uma sociedade pouco inclusiva, com

dificuldade de reconhecimento e acolhimento do diferente. Nesse sentido, observamos como o diagnóstico de uma DCC coloca as pessoas e as famílias em uma situação de vulnerabilidade social, seja devido às novas demandas de saúde ou por dificuldade de acesso à educação, por exemplo.

Assim, o objetivo principal do presente capítulo é clarificar e discutir os determinantes de saúde dos cuidadores de pessoas com DCC. Para tanto, seguiremos com a definição de cuidado, buscaremos identificar os cuidadores com um recorte de gênero e, também, os agravos de saúde e sociais oriundos do adoecimento. Ademais, discutiremos o papel da atenção primária em saúde na abordagem dos cuidadores, bem como estratégias para promoção da saúde.

O que é cuidar?

O cuidado pode ser entendido como uma atitude de zelo, de desvelo, de responsabilidade e de envolvimento afetivo para com o outro que visa, principalmente, a realização de ações de saúde. É uma interação compartilhada entre dois ou mais sujeitos, tendo como foco o alívio de um sofrimento ou a busca pelo bem-estar, sempre mediado por conhecimentos técnicos e por saberes oriundos do cotidiano (Gariglio, 2012). Cuidar de alguém envolve não apenas um conhecimento técnico refinado como dos diferentes profissionais de saúde, requer, também, compreender a importância do trabalho em rede e a auto implicação no cuidado. Sob esta perspectiva, o conceito de “Cuidar” permite ampliar a reflexão paradoxal saúde *versus* doença, em busca de uma ética do cuidado. (Cifali, 2019).

Balint (1988) em sua obra “*O médico, seu paciente e a doença*”, afirma que aqueles que dispensam a assistência também estão implicados no processo de adoecimento. Ou seja, os cuidados em saúde devem considerar não somente uma pessoa, mas um processo que se caracteriza por uma dinâmica própria de relações e atuações. Merhy (2002) destaca que “o campo da saúde não deveria ter como objetivo a cura, a promoção ou prevenção da saúde, mas a produção de cuidado, atos, ações, procedimentos ou um modo de vida”.

A concepção do cuidado enquanto uma prática complexa nos permite avançar na perspectiva da assistência, tanto em ambientes hospitalares quanto em outros contextos de cuidado. Dessa forma, além de considerar alternativas para uma compreensão mais profunda do processo de saúde-doença, destacamos a

necessidade de reflexão sobre o cenário de fragilidade e vulnerabilidade enfrentado pelos cuidadores profissionais, ou não. Neste contexto, define-se o cuidador formal como aquele profissional preparado por uma instituição de ensino para prestar cuidados. Por outro lado, o cuidador informal é um membro da família, ou da comunidade, que presta qualquer tipo de cuidado às pessoas dependentes, de acordo com as necessidades específicas. É importante reconhecer que ambos, de maneiras distintas, podem vivenciar processos de vulnerabilidade.

Um recorte de gênero dos cuidadores: reconhecendo a realidade das mulheres.

No atendimento em saúde, seja na atenção primária ou especializada, o contato com os cuidadores informais é uma constante. Geralmente, esses cuidadores são mulheres, levando suas mães/pais/filhos para consultas e coleta de exames, ou, também, comparecem sozinhas para buscar algum documento (receitas, relatórios, pedidos de exame), para solicitar atendimento em domicílio ou, ainda, para tirar dúvidas sobre o acompanhamento.

A identificação exposta acima, acrescida dos dados da literatura, evidencia uma realidade difícil, porém extremamente comum: as mulheres desempenham o papel principal de cuidadoras informais. Além de centralizar o cuidado, contam com a colaboração de outras mulheres no ambiente próximo (filhas, irmãs, avós) para a realização das tarefas. Logo, observamos que, em nosso meio social, o cuidado é apresentado como uma tarefa moral e afetiva específica das mulheres.

A rotina dessas cuidadoras molda-se, muitas vezes, de acordo com as necessidades do paciente, e, quando se trata de uma pessoa com alguma DCC, não há um momento em seu dia que não seja dedicado ao bem-estar do paciente. Isso ocorre porque "a necessidade de se conviver com uma DCC é um fato que gera profundas alterações psicológicas e sociais em seu portador e naqueles que convivem com ele". Além disso, devido à sua complexidade, as DCC desafiam as abordagens convencionais de intervenção em saúde, dificultando a prática do cuidado (Couto, 2020).

Além das diversas atividades de cuidado, como dar banho, alimentar, acompanhar em terapias e consultas, também recai sobre essa mulher a responsabilidade pelas tarefas domésticas. Dentro da própria família, o trabalho de

cuidado muitas vezes não é reconhecido e valorizado, reflexo da nossa estrutura organizacional política e cultural (Damamme & Paperman, 2009). Devido a sobrecarga de ser cuidadora principal, as mulheres costumam abandonar o emprego formal, enquanto, de maneira contrária, os homens tendem a se envolver mais em tarefas fora do domicílio. Segundo nos mostra Glenn (2000), historicamente, todo indivíduo definido como “dependente, seja categoricamente (como no caso de mulheres, escravos e crianças) ou por motivo de condição (como no caso de deficiência física ou mental)” sofre com a sua cidadania negada. Consequentemente, essas cuidadoras estão expostas a importantes determinantes de adoecimento, como experienciar processos de exclusão social, característicos do adoecimento crônico. (Araújo, 2016).

A família em contexto de adoecimento crônico: vulnerabilidade e desafios.

Em nossa sociedade, um diagnóstico crônico desencadeia inúmeros desafios de ordem psíquica e social aos pacientes, mas também aos seus familiares. Nem sempre somos capazes de compreender as limitações e necessidades dos indivíduos que convivem com DCC, o que gera a construção de estigmas que podem levar à exclusão social, discriminação e marginalização, afetando a qualidade de vida de todos os indivíduos que compartilham uma vivência próxima aos indivíduos doentes.

Florencio *et al.*. (2021) realizaram uma revisão, na qual exploraram diferentes aspectos que levam à vulnerabilidade em saúde. Observaram que as cuidadoras são tão únicas quanto os pacientes a quem prestam cuidados e, também, determinantes para um acompanhamento efetivo ou não. Dessa maneira, a intervenção em saúde deve considerar os riscos de adoecimento daqueles que prestam o cuidado, a precariedade financeira resultante dos custos diretos (como medicamentos, por exemplo) e indiretos (como alimentação e transporte), bem como a suscetibilidade a situações limite (como agravamentos ou novos diagnósticos) ao longo da jornada desse paciente e sua família.

Segundo nos mostra a OMS (2018), os transtornos mentais afetam uma em cada quatro famílias com pessoas com alguma DCC. O diagnóstico intensifica a interação entre a pessoa doente e a família, reduz a capacidade de adaptação da família ao ambiente externo e aumenta a rigidez em relação aos envolvimento. As famílias, ao se isolarem socialmente e reduzirem sua rede de contatos, podem

encontrar em pessoas com situações semelhantes uma forma de identificação. Assim, as associações de pacientes perfazem instituições de acolhimento e, de forma geral, podem ajudar as famílias na elaboração do processo.

O recebimento de um diagnóstico de uma DCC inicia uma amplitude de experiências, elaborações e mudanças comportamentais nas famílias. Com variações sobre a intensidade e tempo, cuidadores frequentemente relatam sentimentos de culpa, responsabilização e, também, de inutilidade. Os transtornos de depressão e ansiedade são prevalentes e com prognóstico desafiador. As necessidades de cuidados paliativos e da proximidade da morte podem influenciar negativamente o processo de elaboração de luto.

A atividade de cuidar requer tempo e dedicação, às vezes, exclusivos, demandando a priorização daquele que está mais dependente de cuidados. A sobrecarga interfere nas queixas e sintomas relatados pelos cuidadores. O rol de sintomas ou de doenças mencionados pode ser de ordem física tais como dor nos ombros, coluna, braço, peito e tornozelo; dores generalizadas; enxaqueca; tendinite; estresse; insônia; fibromialgia; apneia do sono; asma; hipertensão; colesterol. Além dos sintomas físicos relacionados com essa responsabilidade, também existem aqueles de ordem psicológica que frequentemente interferem na vontade ou condição de cuidar da própria saúde.

No adoecimento de recém-nascidos e crianças, existe a perda da fantasia da criança perfeita e os genitores devem ressignificar o cuidado ao “novo” filho, além de cuidarem de sua própria vida. Determinados agravos exigem dos genitores uma rotina rígida de tratamento, seja por uma dependência que necessita de supervisão constante ou pelos deslocamentos longos até os Centros de Referências.

Com o crescimento, as crianças podem se adaptar aos próprios cuidados a partir do processo de adesão familiar. Na adolescência, acontece a fase de se rebelar contra a regularidade das rotinas, exercícios, horários para terapias, internações frequentes. Alguns contestam o rigor das terapias a ponto de desistir dos tratamentos, outros, por serem adultos não reconhecidos, podem exigir serem levados para procedimentos, protestando ante a vontade da cuidadora, desejosa de parar com as terapias.

Moura & Oliveira (2017) pesquisando sobre cuidadores familiares de idosos, destacam que:

“na experiência cotidiana de Atenção Básica, observamos uma alta demanda de atendimentos psicológicos para cuidadores familiares de idosos ou cuidadores informais. Tais sujeitos apresentam uma sobrecarga de trabalho e dificuldades de dividir o cuidado com outros membros do convívio familiar. Na maioria das situações são filhas, zelando pelos pais e, raramente, há homens nessa posição de cuidador. São sujeitos que geralmente deixam de cuidar de sua saúde, de sua família, abandonam as atividades laborais e se isolam no ambiente de cuidado. A partir desse cenário e da experiência clínica, a hipótese sobre os sofrimentos físico e mental recorrentes neste período, supondo, assim, que eles estejam diretamente ligados à sobrecarga consequente do investimento psíquico que o ato de cuidar de um familiar requer”.

O papel da atenção primária.

Pessoas com DCC precisam da ajuda de profissionais de saúde que considerem o contexto de vida do paciente. A equipe multidisciplinar da atenção primária em saúde (APS), estando mais próximo do ambiente em que o paciente vive, consegue avaliar qualitativamente os múltiplos determinantes de saúde e doença (Starfield, 2002). Esses indivíduos necessitam de uma equipe multidisciplinar coesa, que consiga atender suas demandas em toda sua complexidade.

A APS é um dispositivo constituinte do Sistema Único de Saúde (SUS), porta de entrada do usuário, sendo a principal estratégia de inclusão e um modelo de cuidado centrado no paciente e comunidade. As Unidades Básicas de Saúde (UBS) são os serviços onde se estabelece a APS, realizando ações e atendimentos voltados à prevenção e promoção à saúde.

Na APS, as equipes profissionais estão divididas da seguinte maneira: Saúde da Família (47.627), Saúde da Famílias Ribeirinhas (202), Prisionais (316), Consultório na Rua (156), Atenção Primária (3.869), Saúde Bucal (27.041), dentre outras estratégias. Atualmente, são 48.161 UBS espalhadas por todo o Brasil, com capacidade de atender uma média de 564.232 pessoas por dia. (BRASIL, 2022 – Figura 1.)

A Organização Pan-Americana de Saúde (OPAS) explica que a APS pode atender de 80 a 90% das necessidades de saúde de uma pessoa ao longo de sua vida. Além disso, na definição de APS, ressalta-se a capacidade de agir de forma sistemática sobre os determinantes mais amplos de saúde, além de empoderar

indivíduos, famílias e comunidades. Logo, consideramos que a APS é capaz de fomentar a participação ativa das famílias no desenvolvimento de políticas e práticas que promovam qualidade de vida para a sociedade.

O indivíduo, em sua pluralidade, encontra na APS campo de manifestação e acolhimento, uma vez que, ao apresentar o motivo que o levou ao serviço, ele se torna o foco dos profissionais da APS, não somente um diagnóstico clínico. A presença de doença pode estar entre os motivos que levam o usuário e sua família ao serviço, mas não determina a totalidade da relação coma APS.

As condições socioculturais, os processos saúde-doença na comunidade e os determinantes de saúde delineiam o cenário de atuação da APS. Neste contexto, as vulnerabilidades de cada indivíduo e comunidade emergem e fornecem aos profissionais da APS elementos de construção dos casos, contribuindo para o estabelecimento de condutas. Tanto que a APS conta, inclusive, com tecnologias específicas, como o instrumento de Classificação Internacional da Atenção Primária (CIAP). O CIAP não substitui a Classificação Internacional de Doenças (CID), pelo contrário, acrescenta, ampliando os motivos pelos quais levam os usuários ao serviço:

“Poderá se tratarem de sintomas ou queixas (dores de cabeça ou receio de câncer), doenças conhecidas (gripe ou diabetes), pedidos de exames de diagnósticos ou preventivos (fazer um eletrocardiograma ou medir a pressão), pedido de tratamento (passar nova receita), conhecer os resultados de testes, ou por razões administrativas (um atestado médico). Esses motivos têm normalmente um ou vários problemas subjacentes que, ao fim da consulta, o profissional terá identificado e que poderão não corresponder às razões iniciais que levaram o paciente a marcar uma consulta.” (Wonca, 2009).

Em se tratando de condição de cronicidade, pessoas com DCC irão demandar acompanhamento provavelmente por toda a sua vida. Portanto, esse indivíduo necessitará de um cuidado longitudinal, com uma boa gestão. A APS assume um papel fundamental, pois busca articular, com os diversos níveis de assistência, uma otimização das práticas de cuidado.

Faz-se, portanto, necessária a coordenação do cuidado. É neste momento que a APS se mostra como um ponto chave para a vivência de pessoas com DCC e, também, seus cuidadores. A APS busca definir as demandas de cada paciente, em sua singularidade, buscando a promoção da saúde, a prevenção, o tratamento e a redução de danos ou de sofrimentos.

Apesar das possibilidades de práticas exitosas, a realidade impõe limitações. O potencial das limitações impactar negativamente a relação da APS com as famílias, cuidadores e pessoas com DCC deve ser reconhecido. A alta demanda da APS, territórios da APS com importante vulnerabilidade social, desorganização dos serviços e, até mesmo, falta de conhecimento sobre práticas terapêuticas adequadas representam desafios observados rotineiramente.

Como promover a saúde?

Da atenção primária à atenção terciária é preciso pensar linhas de cuidados para que os profissionais de saúde consigam interligar saberes. Em cada campo de atuação, os profissionais podem identificar os cuidadores principais e as características das personalidades que compõem as famílias para, assim, criarem estratégias de vínculo.

O vínculo fornece melhorias para o atendimento, trazendo confiança e, conseqüentemente, a possibilidade de compartilhar o cuidado nos diversos níveis. Logo, as relações entre a APS, a atenção secundária e terciária tornam-se mais efetivas. Assim, um trabalho em rede pode ser constituído, fator definidor de uma qualidade assistencial.

Em carta elaborada em 2015, a *Agenda 2030 para o Desenvolvimento Sustentável*, a Organização das Nações Unidas (ONU) reconhece que as desigualdades sociais são verdadeiros entraves para o desenvolvimento sustentável dos países em torno do globo. Assim, foram elaborados objetivos (17) e metas (169), que “são integrados, indivisíveis e que equilibram as três dimensões do desenvolvimento sustentável: econômica, social e ambiental.”. No documento, o termo “inclusão”, aparece na maioria dos itens, demonstrando a importância de considerar as vulnerabilidades sociais na avaliação dos cuidados de saúde e a implementação de políticas públicas.

A APS se encontra num lugar privilegiado para atuar, devido sua capilaridade, multidisciplinaridade e metodologia de abordagem voltada para o indivíduo. Os profissionais da APS, contando com protocolos bem estabelecidos e treinamento adequado, podem participar de maneira estratégica na inclusão das pessoas com DCC.

Relato de experiência: exemplo de uma prática exitosa.

Uma criança de 3 anos, do interior de Pernambuco, teve diagnóstico confirmado de mucopolissacaridose tipo IV: uma doença rara, crônica e de evolução multissistêmica. Como parte do tratamento, a criança necessitava da infusão semanal de um medicamento de alto custo. Todavia, para realizar o tratamento na capital Recife, o paciente necessitava se deslocar por 5h em cada trecho. Isso foi determinante para uma falta de adesão ao tratamento e agravamento do quadro clínico.

Contudo, houve uma intervenção do centro de referência em doenças raras, em parceria com a indústria farmacêutica, que objetivava realizar a infusão na APS de referência. Foi mobilizado até a comunidade onde a criança residia, uma equipe com experiência na realização da infusão. Com uma capacitação adequada, na qual foi abordado todo o processo, desde a prescrição, os cuidados de armazenamento e transporte, até medidas de atendimento em caso de reações adversas. Por fim, a equipe da APS sentiu-se em condições de realizar o tratamento na UBS.

Dessa forma, esses profissionais possibilitaram à criança acesso e continuidade do tratamento, em local próximo de casa e com total segurança. Entrementes, a equipe da APS se apropriou de nova tecnologia em saúde e consolidou uma rede de cuidados mais fortalecida.

Conclusão.

No premiado curta-metragem brasileiro *Big Bang* (2022), conhecemos a vida do protagonista Chico, uma pessoa com nanismo. Observamos que o cotidiano de Chico é permeado por preconceitos, exclusão e isolamento social, definidos pela sua condição física. Apesar disso, Chico resiste com um modo próprio de existência, que permite a construção de laços sociais e de experiências únicas. Através dessa inspiradora trajetória, ressaltamos que, a promoção da saúde das pessoas com DCC e seus cuidadores é uma busca desafiadora, porém capaz de criar um universo de possibilidades e, conseqüentemente, de bem-estar. Logo, avançar na produção de dados sobre os cuidadores, que possibilitem a criação e fortalecimento de práticas exitosas em saúde, consolida-se como um caminho necessário para a melhoria de vida da sociedade.

Referências

- Solomon, A. Livro: Longe da Arvore. Tradução: Soares, P. M. Ed.: Companhia das Letras. 2013.
- Araújo, Sandro Marcos Castro De. Cuidado E Gênero Entre Cuidadoras De Pessoas Com A Enfermidade De Alzheimer. Tese. Universidade Federal Do Paraná. Curitiba, 2016.
- Balint, M. O médico, seu paciente e a doença. Atheneu - Rj; 2ª edição (1 janeiro 2005).
- Cifali, M. Preserver um lien. Éthique des métiers de la relation. PUF. Paris. 2019.
- Couto, Raíssa Cristina de Abreu. Mudanças, adaptações e superações: a família frente à doença renal crônica infantil. Tese de Doutorado: UFMG, Faculdade de Filosofia e Ciências Humanas, 2020. Orientador: Cláudio de Santiago Dias Júnior. 238 páginas.
- Damamme, Aurélie. Paperman, Patricia. Care Domestique: Des Histoires Sans Début, Sans Milieu Et Sans Fin. Association Multitudes | « Multitudes » 2009/2 n° 37-38 | pages 98 à 105. 2009.
- Florêncio, R. S. *et al.*. Significados do conceito de vulnerabilidade em saúde: uma revisão de escopo. Brazilian Journal of Health Review: Curitiba, v.4, n.3, p.12817-12834. May/jun 2021.
- Gariglio, M.T. O cuidado em saúde. In: MINAS GERAIS, Escola de Saúde Pública do Estado de Minas Gerais, Oficinas de qualificação da atenção primária à saúde em Belo Horizonte: Oficina 2 – Atenção centrada na pessoa. Belo Horizonte: ESPMG, 2012.
- Glenn, Evelyn Nakano. Creating a Caring Society. Contemporary Sociology, Vol. 29, No. 1, Utopian Visions: Engaged Sociologies for the 21st Century (Jan., 2000), pp. 84-94. 2000.
- Moura, F.A. & Oliveira, M. *O Trabalho do Cuidador Familiar face ao envelhecimento na pós-modernidade*. Trabalho de Conclusão de Residência Multiprofissional. Hospital Odilon Behrens, Belo Horizonte, 2017.
- ONU. Organização das Nações Unidas. 17 Objetivos para o Desenvolvimento Sustentável – Agenda 2030. Nova York: 2015. Acessado em 17 de junho de 2023. Disponível em: <https://brasil.un.org/pt-br/sdgs>
- Starfield, Barbara. Atenção Primária - Equilíbrio entre necessidades de saúde, serviços e tecnologia. Brasília: UNESCO, Ministério da Saúde, 2002.

Wonca (Associações Nacionais, Academias e Associações Acadêmicas de Clínicos Gerais/Médicos de Família - Organização Mundial de Médicos de Família). Classificação Internacional de Atenção Primária – CIAP 2. Consultoria, supervisão e revisão técnica desta edição, Gustavo Diniz Ferreira Gusso. – 2. ed. Florianópolis: Sociedade Brasileira de Medicina de Família e Comunidade, 2009.

Brasil. Atenção Primária e Atenção Especializada: Conheça os níveis de assistência do maior sistema público de saúde do mundo. Ministério da Saúde – Secretaria de Atenção Primária a Saúde: 2022. Acessado em 17 de junho de 2023. Disponível em <https://aps.saude.gov.br/noticia/16496>.

Segundo, Carlos. Filme: Big Bang. Brasil/ França. Produtora: Les Valseurs. 2022.