

ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: REVISÃO INTEGRATIVA***THERAPEUTIC ITINERARIES OF PATIENTS WITH RARE DISEASES: INTEGRATIVE REVIEW******ITINERARIOS TERAPÉUTICOS DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS: REVISIÓN INTEGRATIVA***¹Hidário Lima da Silva²Ismália Cassandra Costa Maia Dias³Adriana Gomes Nogueira Ferreira⁴Ana Lúcia Fernandes Pereira⁵Richard Pereira Dutra. Químico⁶Marcelino Santos Neto

¹Enfermeiro. Mestrando em Saúde e Tecnologia (PPGST). Universidade Federal do Maranhão (UFMA), Imperatriz, Brasil. ORCID:

<https://orcid.org/0000-0002-9395-8204>

²Bióloga. Doutora em Ciências Marinhas e Tropicais. Docente (PPGST). Universidade Federal do Maranhão (UFMA), Imperatriz, Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9203-0869>

³Enfermeira. Doutora em Enfermagem. Docente (PPGST). Universidade Federal do Maranhão (UFMA), Imperatriz, Brasil. ORCID:

<https://orcid.org/0000-0002-7107-1151>

⁴Engenheira de Alimentos. Doutora em Ciência e Tecnologia de Alimentos. Docente (PPGST). Universidade Federal do Maranhão (UFMA), Imperatriz, Brasil. ORCID:

<https://orcid.org/0000-0001-6562-252X>

⁵Doutor em Biotecnologia. Docente (PPGST). Universidade Federal do Maranhão (UFMA), Imperatriz, Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6880-9736>

⁶Farmacêutico. Doutor em Ciências - Saúde Pública. Docente (PPGST). Universidade Federal do Maranhão (UFMA), Imperatriz, Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6105-1886>

Autor correspondente**Hidário Lima da Silva**

Av. da Universidade, S/N, Dom Afonso Felipe Gregory, Imperatriz/MA, Brasil. CEP 65914-535

Contato: (99) 99143-7119

E-mail: hidariolimadasilva@gmail.com

Submissão: 23-01-2023**Aprovado:** 26-04-2023**RESUMO**

Objetivo: Conhecer por meio da literatura científica os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras no Brasil. **Material e Métodos:** Trata-se de uma Revisão Integrativa da Literatura realizada na biblioteca SciELO e nas bases de dados SCOPUS, Web of Science, PUBMED e Embase. Utilizou-se os descritores: “rare diseases”, “orphan diseases”, “therapeutic itinerary”, “therapeutic journey”, “paths traveled”, e “therapeutic trajectory”, aplicando os operadores booleanos “AND” e “OR”. Os critérios de inclusão foram artigos na íntegra, em português e/ou inglês. Foram excluídos artigos duplicados, revisões, artigos de opinião e editoriais. Utilizou-se a técnica de Análise de Conteúdo de Bardin. **Resultados:** Foram incorporados seis artigos. As categorias contemplaram os itinerários terapêuticos dos pacientes com doenças raras desde a busca pelo diagnóstico, acesso aos serviços especializados, bem como o reflexo legal da Política de Atenção Integral a Pessoas com Doenças Raras. **Considerações finais:** Pacientes com doenças raras apresentam diferentes itinerários terapêuticos, embora a maioria enfrente dificuldades no diagnóstico e manutenção de tratamentos. Apesar da criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, familiares e pacientes ainda enfrentam longas jornadas na busca de cuidados em saúde, principalmente no diagnóstico e ao acesso aos serviços especializados em doenças raras.

Palavras-chave: Doenças Raras; Itinerário Terapêutico; Brasil.

ABSTRACT

Objective: To know through the scientific literature the therapeutic itineraries of patients with rare diseases in Brazil. **Material and Methods:** This is an Integrative Literature Review carried out in the SciELO library and in the SCOPUS, Web of Science, PUBMED and Embase databases. The following descriptors were used: “rare diseases”, “orphan diseases”, “therapeutic itinerary”, “therapeutic journey”, “paths traveled”, and “therapeutic trajectory”, applying the Boolean operators “AND” and “OR”. The inclusion criteria were articles in full, in Portuguese and/or English. Duplicate articles, reviews, opinion articles and editorials were excluded. Bardin's Content Analysis technique was used. **Results:** Six articles were incorporated. The categories contemplated the therapeutic itineraries of patients with rare diseases from the search for diagnosis, access to specialized services, as well as the legal reflection of the Policy of Comprehensive Care for People with Rare Diseases. **Final considerations:** Patients with rare diseases have different therapeutic itineraries, although most face difficulties in diagnosing and maintaining treatments. Despite the creation of the National Policy for Comprehensive Care for People with Rare Diseases, family members and patients still face long journeys in the search for health care, especially in the diagnosis and access to services specialized in rare diseases.

Keywords: Rare Diseases; Therapeutic Itinerary; Brazil.

RESUMEN

Objetivo: Conocer a través de la literatura científica los itinerarios terapéuticos de pacientes con enfermedades raras en Brasil. **Material y Métodos:** Se trata de una Revisión Integrativa de Literatura realizada en la biblioteca SciELO y en las bases de datos SCOPUS, Web of Science, PUBMED y Embase. Se utilizaron los siguientes descriptores: “enfermedades raras”, “enfermedades huérfanas”, “itinerario terapéutico”, “viaje terapéutico”, “caminos recorridos” y “trayectoria terapéutica”, aplicando los operadores booleanos “AND” y “OR”. Los criterios de inclusión fueron artículos completos, en portugués y/o inglés. Se excluyeron artículos duplicados, reseñas, artículos de opinión y editoriales. Se utilizó la técnica de Análisis de Contenido de Bardin. **Resultados:** Se incorporaron seis artículos. Las categorías contemplaron los itinerarios terapéuticos de los pacientes con enfermedades raras desde la búsqueda del diagnóstico, el acceso a servicios especializados, así como el reflejo legal de la Política de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras. **Consideraciones finales:** Los pacientes con enfermedades raras tienen diferentes itinerarios terapéuticos, aunque la mayoría se enfrenta a dificultades en el diagnóstico y mantenimiento de los tratamientos. A pesar de la creación de la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras, los familiares y pacientes aún enfrentan largos recorridos en la búsqueda de atención en salud, especialmente en el diagnóstico y acceso a servicios especializados en enfermedades raras.

Palabras clave: Enfermedades Raras; Itinerario Terapéutico; Brasil.



INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DR) são caracterizadas como condições de baixa incidência na população. De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), apenas 65 de cada 100.000 pessoas podem apresentar uma DR, o que corresponde 1,3 de 2000 indivíduos. Apesar da incipiente incidência, constituem um grupo de doenças com diferentes particularidades e desfechos terapêuticos aos indivíduos e famílias acometidas⁽¹⁾.

Destaca-se que a ocorrência de uma DR acaba por fragilizar todo o seio familiar da pessoa afetada, principalmente no que se refere às necessidades prioritárias que giram em torno do processo de adoecimento, como o conhecimento acerca da doença, as estruturas de apoio especializado, a aceitação e inserção social, bem como a privacidade da vida pessoal e familiar⁽²⁾.

Enfatiza-se que pacientes e familiares vivenciam jornadas exaustivas na busca de diagnóstico e terapias, colocando-os em situação de vulnerabilidade, visto que estão constantemente em peregrinações, situações de estresses e rotinas cansativas entre os serviços de saúde que, por vezes, não fornecem um direcionamento adequado, intensificando conflitos, desgastes biopsicossociais e o estado de vulnerabilidade⁽³⁾. Neste sentido, observa-se que o itinerário terapêutico dos pacientes com DR é árduo e cansativo.

Itinerário terapêutico (IT) é definido como o caminho percorrido pelas pessoas em

busca de cuidados em saúde, devendo estar centrado nas necessidades dos indivíduos, considerando a oferta dos serviços e as proposições legais⁽⁴⁾. Pontua-se a valorização dos fatores extrabiológicos das doenças⁽⁴⁻⁵⁾.

Nesse sentido, o Ministério da Saúde publicou a Portaria de nº. 199, de 30 de janeiro de 2014, que trata da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) a fim de fornecer subsídios legais para os itinerários terapêuticos de familiares e pacientes com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)⁽¹⁾.

Entretanto, mesmo com a criação da Política, os IT de familiares de pacientes com doenças raras divergem para cada paciente, além de sofrerem entraves na efetivação das diretrizes preconizadas⁽³⁾.

Considerando os caminhos percorridos por familiares e pacientes com doenças raras na tentativa de resolver problemas de saúde, este estudo teve como objetivo conhecer por meio da literatura científica os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras no Brasil.

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de uma Revisão Integrativa da Literatura (RIL) acerca dos itinerários terapêuticos das famílias de pacientes com Doenças Raras. Este tipo de estudo permite sintetizar um determinado assunto para compreensão completa do que está sendo analisado⁽⁶⁾. Para a construção desta seguiu-se as fases descritas por Whittemore e Knafli: elaboração da pergunta norteadora; busca pelos

descritores; coleta de dados nas bases selecionadas; análise crítica dos estudos incorporados; discussão dos resultados e apresentação da revisão⁽⁷⁾.

Para a elaboração da pergunta norteadora, utilizou-se a estratégia PICO, acrônimo que corresponde P: Paciente/População; I: intervenção/Interesse; e Co: Contexto. Neste estudo, “pacientes com doenças raras” correspondeu a P; “Itinerários terapêuticos” a I; e “Brasil” a Co. Dessa forma, definiu-se a seguinte pergunta: Quais os achados na literatura científica acerca dos itinerários terapêuticos de pacientes com Doenças Raras no Brasil?

As bases de dados utilizadas foram a SCOPUS, Web of Science, PUBMED, Embase e a biblioteca SciELO, acessadas por meio da identificação na Comunidade Acadêmica Federada (CAFe) pelo Portal de Periódicos da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), com seleção da

instituição Universidade Federal do Maranhão (UFMA).

Foram definidos os seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), *Medical Subject Headings* (MeSH) e termos não-controlados: “Rare diseases”, “orphan diseases”, “Therapeutic itinerary”, “therapeutic journey”, “paths traveled”, e “therapeutic trajectory”. A busca na biblioteca SciELO foi realizada com os termos no idioma português, com exclusão do termo “Brasil”, haja vista que ao inseri-lo a busca ficava delimitada. Foram utilizados os operadores booleanos “and” e “or” para fazer os agrupamentos dos termos nas bases de dados e biblioteca.

O quadro 1 traz as estratégias de buscas utilizadas na biblioteca e bases de dados pesquisadas.

Quadro 1 - Estratégias de buscas de acordo com as bases de dados pesquisadas

Base de dados	Estratégia
SCOPUS	(ALL (rare AND diseases) OR ALL (orphan AND diseases) AND ALL (therapeutic AND itinerary) OR ALL (therapeutic AND journey) OR ALL (paths AND traveled) OR ALL (therapeutic AND trajectory) AND ALL (brazil))
WEB OF SCIENCE	(((((ALL=(rare diseases)) OR ALL=(orphan diseases)) AND ALL=(Therapeutic itinerary)) OR ALL=(therapeutic journey)) OR ALL=(paths traveled)) OR ALL=(therapeutic trajectory)) AND ALL=(brazil))
PUBMED	(((((Rare diseases) OR (orphan diseases)) AND (Therapeutic itinerary)) OR (therapeutic journey)) OR (paths traveled)) OR (therapeutic trajectory)) AND (Brazil))
EMBASE	((('rare disease'/exp OR 'rare disease' OR (rare AND ('disease'/exp OR disease)) OR 'orphan diseases' OR (('orphan'/exp OR orphan) AND ('diseases'/exp OR diseases))) AND ('therapeutic itinerary' OR (therapeutic AND itinerary)) OR 'therapeutic journey' OR (therapeutic AND journey) OR 'paths traveled' OR (paths AND traveled) OR 'therapeutic trajectory' OR (therapeutic AND ('trajectory'/exp OR trajectory))) AND ('brazil'/exp OR brazil))
SCIELO	((doenças raras*) OR (doenças órfãs)) AND ((itinerário terapêutico) OR (jornada terapêutica) OR (caminhos percorridos) OR (trajetória terapêutica))

Fonte: autores (2022).

A coleta de dados foi realizada em junho de 2022, considerando os critérios de inclusão: artigos disponibilizados na íntegra, em português e inglês. Quanto aos critérios de exclusão, foram: revisões (sistemáticas, narrativas e integrativas), artigos de opinião, editoriais e artigos duplicados nas bases de dados e biblioteca. A busca foi refeita em outubro, sem novos achados.

Para fazer a seleção dos artigos foi utilizado o *software Rayyan Qatar Computing Research Institute*, acessado por meio do link <https://rayyan.qcri.org>⁽⁸⁾. Para a organização das referências foi utilizado o gerenciador bibliográfico Mendeley. O rigor metodológico dos artigos incorporados foi avaliado por meio

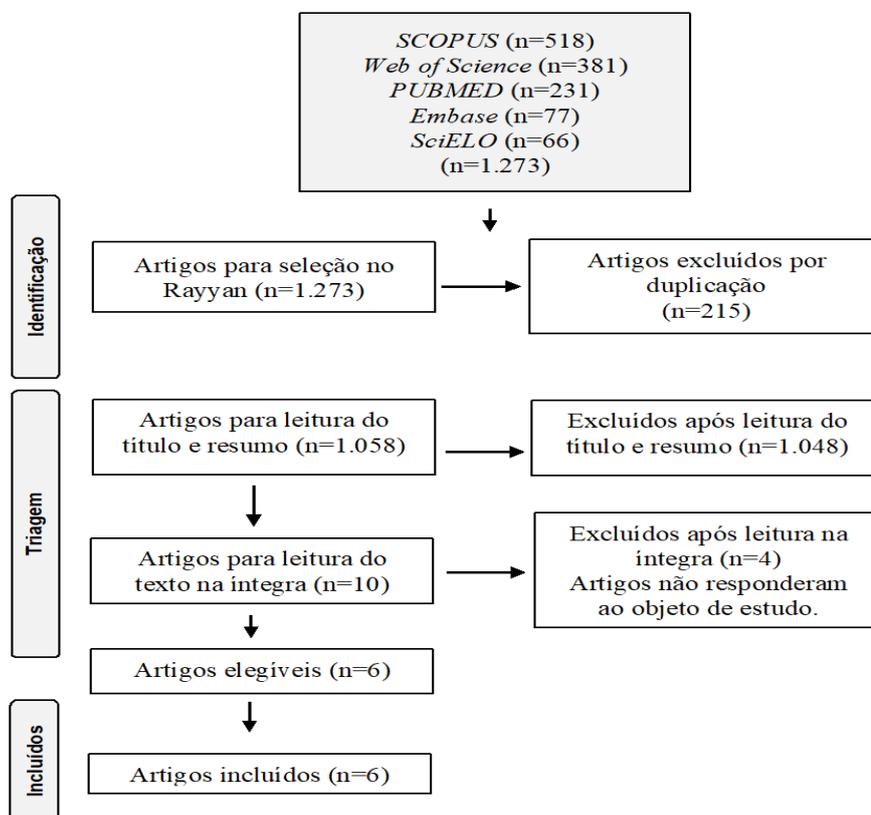
dos instrumentos de avaliação definidos pelo *Joanna Briggs Institute – JBI*⁽⁹⁾.

A fase de busca dos artigos nas bases de dados e biblioteca foi estabelecido conforme o modelo *Preferred Reporting Items for Systematic Review and Meta-Analyses – PRISMA*⁽¹⁰⁾. Para a análise e categorização dos resultados foi utilizada a técnica de Análise de Conteúdo de Laurence Bardin⁽¹¹⁾, compreendida em três fases: 1 – Pré-análise; 2 – Exploração do material; 3 – Tratamento dos resultados.

RESULTADOS

A figura 1 apresenta a seleção dos artigos que foram incorporados na revisão adaptada do PRISMA⁽¹⁰⁾.

Figura 1 - Fluxograma de seleção dos artigos incorporados



A partir da seleção dos artigos após aplicação dos critérios de inclusão e etapas definidas no PRISMA, foram incorporados seis artigos científicos que compuseram esta revisão.

O quadro 2 apresenta a caracterização dos artigos incorporados nesta revisão por

identificação (ID), autores/ano, título, cenário (estado/país), periódico, idioma de publicação e avaliação pelo JBI.

Quadro 2 - Artigos incorporados na revisão integrativa de acordo com ID, autores/ano, título, cenário, periódico, idioma e JBI.

ID	Autores/ano	Título	Cenário (estado/país)	Periódico	Idioma de publicação	JBI
A1	Iriart et al., 2019.	Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil	Rio de Janeiro; Salvador; Porto Alegre, Brasil.	Ciência & Saúde Coletiva	Português Inglês	(90%)
A2	Aureliano, 2018.	Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças hereditárias raras envolvendo sofrimento de longa duração	Brasília; Rio de Janeiro, Brasil.	Ciência & Saúde Coletiva	Português	(100%)
A3	Luz et al., 2016.	Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras	Rio Grande do Sul, Brasil.	Texto Contexto Enfermagem	Português Inglês	(90%)
A4	Soares et al., 2016.	Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde	Mato Grosso, Brasil.	Saúde e Sociedade	Português	(90%)
A5	Barbosa et al., 2016.	Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal	Distrito Federal, Brasil.	Tempus, Acta de Saúde Coletiva	Português	(80%)
A6	Luz et al., 2015.	Doenças Raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas	Rio Grande do Sul, Brasil.	Acta Paulista de Enfermagem	Português Inglês	(80%)

Fonte: autores (2022).

Em relação ao período de publicação, os artigos foram publicados em diferentes anos, correspondendo ao período de 2015 a 2019.

Quanto ao local dos estudos, destacou-se a realização de estudos em diferentes regiões geográficas do país, com predomínio do interesse pela temática nas regiões sul e sudeste. Nesta revisão não foi incorporado nenhum estudo com pacientes da região norte do Brasil.

No que se refere ao periódico de publicação, quatro dos artigos foram publicados em periódicos interdisciplinares, enquanto dois em específicos da área da enfermagem.

A avaliação do rigor metodológico realizada através da aplicação do *JBI Critical Appraisal Checklist for Qualitative Research*, resultou na variação de rigor entre 80 e 100%,

atestando confiabilidade e relevância na aplicação do método e na incorporação dos artigos⁽⁹⁾. Logo, foi obtido um score considerável, preservando a qualidade dos estudos incorporados⁽¹²⁾.

O quadro 3 apresenta os objetivos, métodos (tipo de estudo, local de realização do estudo, amostra, doença rara, técnica de coleta de dados e análise de dados) dos artigos incorporados.

Quadro 3 - Artigos incorporados na revisão integrativa de acordo com ID, objetivos, métodos e itinerários terapêuticos

ID	Objetivos	Métodos	Itinerários terapêuticos
A1	Analisar os itinerários terapêuticos de pacientes e suas famílias em busca de diagnóstico e tratamento para doenças genéticas raras em três capitais de diferentes regiões do Brasil.	Tipo de estudo: qualitativo multicêntrico de orientação antropológica; Local de realização do estudo: quatro ambulatórios de genética de hospitais público do RJ, BA e RS; Amostra: 28 pacientes e cuidados e 28 profissionais da saúde; Doença rara: Síndrome de Marfan, Síndrome de Ehlers – Dalos, anomalia do desenvolvimento sexual, incontinência pigmentar, doenças metabólicas hereditárias decorrentes de erros inatos do metabolismo: doença da urina do xarope do bordo, tirosinemia, mucopolissacaridose, doença de Gaucher, doença de Nieman Pieck, fenilcetonúria e fibrose cística; Técnica de coleta de dados: entrevista semiestruturada; Análise: análise de conteúdo temática com utilização do software NVivo 11.	Os itinerários terapêuticos de pessoas com doenças raras são longos. Há demora no diagnóstico em virtude da falta de conhecimento dos profissionais da Atenção Primária sobre as doenças genéticas raras, bem como no acesso ao tratamento pela ineficaz efetividade da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR). Somado a isso, os familiares sofrem entraves para efetivar tratamentos de altos custos, recorrendo, em muitos casos, a judicialização. O IT de pacientes com doenças raras é prolongado, por vezes, por diagnósticos errados, consequentemente submetendo pacientes a tratamentos inadequados.

A2	<p>Analisar elementos comuns na trajetória de pessoas afetadas por doenças raras hereditárias no Brasil, tendo por cerne a busca pelo diagnóstico e tratamento, e a reprodutibilidade da família.</p>	<p>Tipo de estudo: qualitativo; Local de realização do estudo: internet, associações de pacientes, congressos científicos, hospitais e audiências públicas; Amostra: dois membros de duas famílias; Doença rara: Doença de Machado-Joseph; Técnica de coleta de dados: entrevista semiestruturada; Análise: não especificada, porém o autor discute a partir da repetição de falas.</p>	<p>Há um sofrimento de longa duração em toda a estrutura familiar frente à ocorrência de uma doença rara entre os membros da família. Esse sofrimento é iniciado desde a suspeita de uma DR até a busca por tratamentos, quando existentes, bem como nas incertezas quanto à reprodução familiar, dado pela dificuldade no acesso aos serviços especializados, onde atendem os profissionais geneticistas. Apesar da PNAIPDR ser um marco na vida desses pacientes, os IT desses pacientes são desiguais, sendo diferentes muitas vezes pelo tipo da doença e pela falta de um fluxograma padronizado nos serviços de saúde.</p>
A3	<p>Identificar necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, percebidas a partir do diagnóstico.</p>	<p>Tipo de estudo: abordagem qualitativa; Local de realização do estudo: três serviços de referência para doenças raras no RS; Amostra: 16 famílias; Doença rara: mucopolissacaridoses, fibrose cística e fenilcetonúria; Técnica de coleta de dados: entrevista semiestruturada; Análise: Análise de Conteúdo;</p>	<p>As necessidades prioritárias de pessoas com DR e familiares estão ligadas ao acesso aos serviços sociais e de saúde, como o apoio financeiro para início e manutenção do tratamento; a disseminação de conhecimentos em torno da DR; as estruturas de apoio, como associações e atendimento multiprofissional; a aceitação e inserção social, como estratégias de diminuição de estigmas e preconceitos; e a preservação da vida familiar e pessoal além da vertente patológica.</p>
A4	<p>Compreender a vivência familiar no cuidado à criança com síndrome rara, bem como sua busca por amparo dos serviços e profissionais de saúde.</p>	<p>Tipo de estudo: estudo de abordagem compreensiva, embasado na ótica do estudo de situação; Local de realização do estudo: ambiente familiar de uma família residente em MT; Amostra: uma família (pai, mãe e filho); Doença rara: Síndrome de Schinzel-Giedion (SSG); Técnica de coleta de dados: entrevista em profundidade e observação; Análise: desenho de linha do tempo.</p>	<p>Há necessidade dos serviços de saúde estarem alinhados com as necessidades temporais dos pacientes com doenças raras. Para eles, cada paciente apresenta singularidades inerentes à doença que, por ventura, não se encaixam em protocolos, diretrizes e fluxos de atendimentos dos serviços de saúde. Nesse sentido, profissionais e serviços de saúde precisam compreender o processo vivenciado pelos familiares, a fim de alinhar a oferta de uma assistência condizente com as reais necessidades do paciente. Cuidadores e familiares passam por alterações de rotina, adaptações com as novas</p>

			demandas que a doença exige, bem como pela falta de conhecimento sobre a doença, precisando buscarem conhecimentos.
A5	Analisar o itinerário terapêutico para pessoas que necessitam de atendimentos específicos em genética e doenças raras no Distrito Federal (DF) e o fluxo de serviços de saúde na rede pública do DF.	Tipo de estudo: qualitativo exploratório; Local de realização do estudo: todo o território do DF; Amostra: não especificada; Doença rara: não especificada; Técnica de coleta de dados: visitas, telefonemas e mapeamento; Análise: não especificada.	Há uma lacuna para acessar os serviços especializados em doenças raras no DF, explicado principalmente pela falta de informações. Os autores apontam que os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças podem ser facilitados/encurtados por meio do repasse de informações corretas e pela organização das linhas de cuidados, bem como por meio de fluxos de atendimentos bem esclarecidos.
A6	Caracterizar os itinerários diagnóstico e terapêutico habitualmente realizados pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos.	Tipo de estudo: qualitativo exploratório; Local de realização do estudo: três serviços de referência para doenças raras no RS; Amostra: 16 famílias; Doença rara: mucopolissacaridoses, fibrose cística e fenilcetonúria; Técnica de coleta de dados: entrevista semiestruturada; Análise: Teoria bioecológica do desenvolvimento humano de Urie Bronfenbrenner.	Pacientes com doenças raras vivenciam longos caminhos na busca de cuidados em saúde. O IT desses pacientes é iniciado desde a busca do diagnóstico e a reorganização familiar, o pós-diagnóstico e as interações com os serviços de saúde, e os entraves com a rede de atenção à saúde. Esses pacientes peregrinam nos serviços de saúde, enfrentando entraves no acesso aos serviços especializados, vivenciando sentimentos negativos, como medo, estresse e ansios em torno da doença. Em muitos dos casos, familiares e pacientes precisam recorrer à justiça para garantir o acesso a tratamentos de alto custos.

Fonte: autores (2022).

Todos os estudos incorporados são de abordagem qualitativa, bem como abordam o itinerário terapêutico de pacientes com doenças raras da suspeita da doença até a entrada nos serviços de saúde.

DISCUSSÃO

A partir da análise dos estudos incorporados nesta revisão foi possível conhecer

o que a literatura científica tem apresentado acerca dos itinerários terapêuticos das famílias de pacientes com doenças raras.

Sublinha-se que familiares e pacientes enfrentam dificuldades desde a suspeita da doença, em virtude da dificuldade do diagnóstico precoce, bem como entraves no acesso a tratamentos especializados, quando existentes,

bem como na efetivação de garantias e direitos legais.

Enfatiza-se que comumente os IT descritos pelos autores se repetem, principalmente no que tange às incertezas do diagnóstico e tratamento, bem como aos sentimentos vivenciados pelas famílias em torno da doença e do futuro incerto. Por vezes, os familiares não sabem o que fazer e a quem recorrer quando se deparam com a notícia de um curso indesejado na gravidez, assim como após o parto^(2,4,13-16).

Considerando os itinerários terapêuticos encontrados nos artigos que compuseram esta revisão, foram construídas três categorias de análise, baseadas no referencial da Análise de Conteúdo de Laurence Bardin⁽¹¹⁾: da suspeita à busca pelo diagnóstico; os desafios no acesso aos centros especializados; e o reflexo da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras nos itinerários terapêuticos

Da suspeita à busca pelo diagnóstico

Na suspeita de uma doença rara, familiares e pacientes percorrem longos caminhos nos serviços de saúde em busca de informações, diagnóstico e tratamento. Nesse âmbito, o diagnóstico constitui-se a primeira de uma sucessão de etapas que familiares de pacientes com doenças raras enfrentam na busca de cuidados em saúde^(2-4,13-16).

Salienta-se que, no estudo A2, a descoberta de uma doença rara, seja em qualquer fase, coloca a família em cenário de

vulnerabilidade e de movimentação em torno do familiar. Nos casos em que a DR é descoberta precocemente, a família precisará se ajustar aos cuidados infantis numa perspectiva desconhecida e desafiadora. Quando descoberta tardiamente, os desafios envolvem as adaptações com a quebra de rotinas, com a convivência, e os tratamentos que geralmente apresentam altos custos⁽¹⁴⁾.

Durante o processo de descobrimento de uma condição rara, muitos pacientes têm suas vidas colocadas em risco em virtude da falta de diagnóstico precoce, bem como por se submeterem a tratamentos inadequados, por vezes, não relacionados a doença, comumente embasados apenas em sintomatologias⁽³⁾. O estudo A1 realizado em Porto Alegre relatou às incertezas do diagnóstico de uma paciente com Tirosinemia Tipo 1 que foi diagnosticada com hepatite autoimune⁽¹³⁾.

Nessa perspectiva das incertezas do diagnóstico, o estudo A6 aponta que familiares e pacientes tendem a vivenciar sentimentos negativos, como raiva, estresse, angústias e medo⁽²⁾. Corroborando, estudo apontou que os sentimentos negativos podem ser intensificados na ausência de orientações, de suporte e de acolhimento por parte dos profissionais de saúde. Logo, o acolhimento à família por parte dos profissionais de saúde pode repercutir em melhores desfechos no enfrentamento da doença⁽¹⁷⁾.

Em relação as estruturas de apoio, A3 e A4 enfatizam que as famílias necessitam de

apoio profissional, principalmente no repasse de informação acerca da doença, bem como na valorização das singularidades de cada paciente em suas fases de crescimento e desenvolvimento, haja vista que ao avançar da idade as necessidades vão mudando e exigindo cuidados específicos⁽¹⁵⁻¹⁶⁾.

Em especial, a peregrinação entre os serviços de saúde constitui-se o desafio mais marcante nos itinerários terapêuticos das famílias de pacientes com doenças raras. Todos os autores incorporados nesta revisão relatam que a falta de informações fidedignas sobre os serviços ofertados, o despreparo profissional, bem como a falta de conhecimento dos fluxos de atendimentos, contribui para o diagnóstico tardio, o desgaste físico e emocional, angústias e futuro incerto^(2,4,13-16).

Destaca-se, de acordo com os estudos A1 e A3, que os familiares e pacientes com DR enfrentam entraves no acesso aos serviços especializados em doenças raras, situados principalmente em grandes centros urbanos. A problemática é agravada quando os familiares e pacientes precisam se deslocar para outras cidades ou estados para conseguirem atendimento especializado⁽¹³⁻¹⁵⁾.

Desafios no acesso aos centros especializados

Os itinerários terapêuticos das famílias de pacientes com doenças raras pode ser prolongando em virtude da dificuldade para acessar os serviços especializados.

De acordo com as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde, o paciente deve ser preferencialmente referenciado a um centro especializado através da Atenção Primária à Saúde⁽¹⁾.

Entretanto, segundo o artigo A1, um paciente com alguma doença rara, não raramente, passará por diversos serviços de saúde até que consiga chegar a um serviço especializado, resultando no prolongamento de seu IT⁽¹³⁾. Ressalta-se que essa orientação inadequada dos serviços de saúde acaba por gerar angústias e sofrimento aos familiares e pacientes ao invés de solucionar os problemas de saúde^(2,13-15).

Para os estudos A1, A2, A3 e A5, um dos desafios no acesso aos serviços especializados é a centralização em grandes centros urbanos, principalmente em capitais, o que dificulta o acesso por parte de pessoas mais carentes, repercutindo em gastos financeiros, disposição de tempo, alterações na rotina de trabalho, principalmente das mulheres, que assumem a responsabilidade de cuidadora do lar e da família^(4,13-15).

O percurso de pacientes com doenças raras em busca do diagnóstico e acesso aos centros especializados é carregado de entraves, haja vista que, por vezes, estes usuários encontram-se perdidos nos serviços da rede de atenção à saúde. Entre os principais motivos está a falta de direcionamento de fluxos entre os pontos de atenção das redes de atenção à saúde,

bem como o desconhecimento por parte de profissionais⁽¹⁸⁾.

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras nos itinerários terapêuticos

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) foi promulgada com a finalidade de reduzir a morbimortalidade, bem como melhorar a qualidade de vidas das pessoas com doenças raras, por meio de ações de promoção, prevenção, diagnóstico precoce, tratamento, manutenção, controle e redução de incapacidades e cuidados paliativos^(1,16).

Todavia, embora a PNAIPDR tenha sido um marco na vida dos pacientes com doenças raras, ela ainda sofre entraves para sua efetivação. De acordo com A1 e A2 ainda há precariedade no acesso aos serviços de saúde, bem como há escassez de recursos materiais e humanos⁽¹³⁻¹⁴⁾. Ainda, A1 pontua que alguns centros especializados foram credenciados, porém ainda padecem da liberação de recursos, repercutindo minimamente na vida dos familiares e pacientes⁽¹³⁾.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Familiares e pacientes com doenças raras enfrentam entraves na incerteza do diagnóstico precoce, bem como no acesso aos serviços especializados de saúde, que ainda estão centralizados nos grandes centros urbanos.

Caminhos longos são percorridos por pacientes DR desde a suspeita até o acesso a tratamentos específicos. Essas pessoas enfrentam desafios na busca de cuidados em saúde, vivenciam medos, estresses e incertezas na manutenção de tratamentos.

Nesse âmbito, conhecer os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras permite compreender o contexto que essas pessoas estão inseridas, além de desvelar as fragilidades vivenciadas por pacientes e familiares, a fim de subsidiar políticas públicas de saúde. Logo, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras precisa ser aplicada em todos os níveis de atenção à saúde, em especial na Atenção Primária, como ferramenta norteadora e facilitadora do cuidado em saúde para familiares e pacientes com doenças raras.

REFERÊNCIAS

1. Ministério da Saúde (BR). Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS) [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde; 2014 [citad 2022 Mai 1]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf
2. Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Rare diseases: diagnostic and therapeutic journey of the families of affected people. *Acta Paul Enferm* [Internet]. 2015 [cited 2022 Jun 1]; 28(5):395-400. Available from: <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>
3. Felipe RNR. Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. *Saúde e Desenvolvimento*

- Humano [Internet]. 2020 [cited 2022 Jun 1]; 8(3):169. doi: 10.18316/sdh.v8i3.6014
4. Barbosa LA, Sá NM. Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal. *Tempus Actas de Saúde Coletiva* [Internet]. 2016 [cited 2022 Jun 1]; 10(3):69-80. doi: <http://dx.doi.org/10.18569/tempus.v10i3.1907>
5. Demétrio F, Santana ER, Pereira-Santos M. O Itinerário Terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. *Saúde Debate* [Internet]. 2019 [cited 2022 Jun 1]; 43 Suppl 7:204-21. doi: <https://doi.org/10.1590/0103-11042019S716>
6. Souza MT, Silva MD, Carvalho R. Revisão integrativa: o que é e como fazer? *Einstein* [Internet]. 2010 [cited 2022 Jun 1]; 8:102-06. doi: <https://doi.org/10.1590/S1679-45082010RW1134>
7. Whittemore R, Knafl K. The integrative review: Updated methodology. *J Advanced Nursing* [Internet]. 2005 [cited 2022 Mai 1]; 52(5):546-553. doi: 10.1111/j.1365-2648.2005.03621.x.
8. Ouzzani M, Hammady H, Fedorowicz Z, Elmagarmid A. Rayyan-a web and mobile app for systematic reviews. *Systematic Reviews* [Internet]. 2016 [cited 2022 Mai 1]; 5:2010. doi: 10.1186/s13643-016-0384-4
9. Peters MDJ, Godfrey CM, Khalil H, McInerney P, Parker D, Soares CB. Guidance for conducting systematic scoping reviews. *Int J Evid Based Healthc* [Internet]. 2015 [cited 2022 Mai 1]; 13(3):141-6. doi: 10.1097/XEB.0000000000000050.
10. Page MJ, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffman CT, Mulrow CD, Shamseer L, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *Systematic Reviews* [Internet]. 2021 [cited 2022 Mai 1]; 372:71. doi: <https://doi.org/10.1136/bmj.n71>
11. Bardin L. *Análise de conteúdo*. 70. ed. Lisboa: Edições 70; 1997.
12. Sousa FIM, Santos EJM, Cunha M, Ferreira RJO, Marques AA. Eficácia de consultas realizadas por enfermeiros em pessoas com artrite reumatóide: revisão sistemática. *Rev Enferm Referência* [Internet]. 2017 [cited 2022 Jun 1]; IV-13:147-56. doi: <https://doi.org/10.12707/RIV17013>
13. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciencia Saude Coletiva* [Internet]. 2019 [cited 2022 Jun 1]; 24(10):3637-50. doi: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>
14. Aureliano WA. Trajetórias terapêuticas familiares: Doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciencia e Saude Coletiva* [Internet]. 2018 [cited 2022 Jun 1]; 23(2):369-379. doi: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>
15. Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. *Texto e Contexto Enfermagem* [Internet]. 2016 [cited 2022 Jun 1]; 25(4) 4:e0590015. doi: <https://doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>
16. Soares JL, Araújo LFS, Bellato R. Cuidar na situação de adoecimento raro: Vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saude e Sociedade* [Internet]. 2016 [cited 2022 Jun 1]; 25(4):1017-30. doi: <https://doi.org/10.1590/S0104-12902016162301>
17. Pizzignacco TP, Mello DF, Lima RG. A experiência da doença na fibrose cística: caminhos para o cuidado integral. *Rev Esc Enferm USP* [Internet]. 2011 [cited 2022 Jun 1]; 45(3):638-82. doi: <https://doi.org/10.1590/S0080-62342011000300013>



18. Silva SF. Organização de redes regionalizadas e integradas de atenção à saúde: desafios do Sistema Único de Saúde (Brasil). Ciênc Saúde Coletiva [Internet]. 2011 [cited 2022 Jun 1];16(6):2753-62. doi: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232011000600014>

Fomento: não há instituição de fomento

Editor Científico: Francisco Mayron Morais Soares. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-7316-2519>