



**REDE NORDESTE DE FORMAÇÃO EM SAÚDE DA FAMÍLIA
UNIVERSIDADE ESTADUAL VALE DO ACARAÚ
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE – CCS
PRO-REITORIA DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO
MESTRADO PROFISSIONAL EM SAÚDE DA FAMÍLIA**



JÚLIA LIMA BEVILÁQUA CAVALCANTE

**EXISTEM RAROS ENTRE NÓS: ATENÇÃO ÀS DOENÇAS RARAS NO
CONTEXTO DA ESTRATÉGIA SAÚDE DA FAMÍLIA**

**SOBRAL
2020
JÚLIA LIMA BEVILAQUA CAVALCANTE**

**EXISTEM RAROS ENTRE NÓS: ATENÇÃO ÀS DOENÇAS RARAS NO
CONTEXTO DA ESTRATÉGIA SAÚDE DA FAMÍLIA**

Dissertação apresentada ao Curso de
Mestrado Profissional em Saúde da
Família da Universidade Estadual Vale
do Acaraú (UVA)/Rede Nordeste de
Formação em Saúde da Família
(RENASF)

Orientador: Prof. Dr. Marcos Fabio
Alexandre Nicolau

Área de Concentração: Saúde da
Família

Linha de Pesquisa: Atenção e Gestão
do Cuidado em Saúde

**SOBRAL
2020**

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação

Universidade Estadual Vale do Acaraú

Sistema de Bibliotecas

Cavalcante, Júlia Lima Beviláqua

Existem raros entre nós: atenção às doenças raras no contexto da estratégia saúde da família [recurso eletrônico] / Júlia Lima Beviláqua Cavalcante. -- Sobral, 2020.

1 CD-ROM: 4 ³/₄ pol.

CD-ROM contendo o arquivo no formato pdf do trabalho acadêmico com 88 folhas.

Orientação: Prof. Dr. Marcos Fabio Alexandre Nicolau.

Dissertação (Mestrado Profissional em Saúde da Família) - Universidade Estadual Vale do Acaraú / Centro de Ciências da Saúde

1. Atenção Primária à Saúde. 2. Doenças Raras. 3. Estratégia Saúde da Família. I. Título.

JÚLIA LIMA BEVILAQUA CAVALCANTE

**EXISTEM RAROS ENTRE NÓS: ATENÇÃO ÀS DOENÇAS RARAS NO
CONTEXTO DA ESTRATÉGIA SAÚDE DA FAMÍLIA.**

Dissertação apresentada ao Curso de Mestrado Profissional em Saúde da Família da Universidade Estadual Vale do Acaraú (UVA)/Rede Nordeste de Formação em Saúde da Família (RENASF)

Orientador: Prof. Dr. Marcos Fabio Nicolau

Área de Concentração: Saúde da Família

Linha de Pesquisa: Atenção e Gestão do Cuidado em Saúde

Avaliado em: ____/____/____

BANCA EXAMINADORA

Prof. Dr. Marcos Fabio Alexandre Nicolau (Orientador)
Universidade Estadual Vale do Acaraú – UVA

Profa. Dra. Cibelly Aliny Siqueira Lima Freitas
Universidade Estadual Vale do Acaraú – UVA

Profa. Dra. Roberta Cavalcante Muniz Lira
Universidade Federal do Ceará – UFC

Dedico este estudo a todas famílias que foram escolhidas para viverem a experiência de cuidar de um familiar acometido por uma Doença Rara. Principalmente aquelas que me oportunizaram conhecer melhor as suas lutas diárias.

AGRADECIMENTOS

Gratidão é um dos mais belos sentimentos, dizem que a felicidade consiste no ato de agradecer, sendo assim, quero agradecer a todos que de forma direta ou indireto construíram comigo este estudo.

Muita gratidão a Deus por ter me conduzido até aqui, por ter me proporcionado a felicidade de participar de uma experiência ímpar em minha vida.

A minha família, ao meu esposo Elizeu pela paciência e compreensão nos momentos de ausência e pelo carinho, amor e incentivo durante essa trajetória. Ao meu filho Albert, por toda ajuda e em especial a minha filha Jussara, por ter segurado na minha mão quando os dias estiveram cinza, por me incentivar e me acalmar nos dias tempestivos.

A RENASF, por proporcionar um mestrado de tamanha qualidade e a todo corpo docente da terceira turma de mestrado, principalmente as Professoras Maristela Inês Ozawa Chagas e Socorro Dias de Araújo por todo ensinamento e atenção.

Ao meu orientador Prof. Dr. Marcos Fabio Alexandre Nicolau e às professoras Dra. Cibelly Aliny Siqueira Lima Freitas e Dra. Roberta Cavalcante Muniz Lira, membros da banca, por toda contribuição no sentido de aprimorar o estudo.

Aos colegas de turma, e em especial ao Dennis Moreira e Vanessa por todo carinho, atenção e ajuda. Valeu cada minuto de convivência com todos vocês.

As famílias que participaram do estudo pelo acolhimento em seus domicílios, pela contribuição ao estudo e por ter me dado a oportunidade de vivenciar momentos que guardarei para a eternidade. Aos profissionais do ESF pela grande contribuição que deram para o estudo.

Aos colegas de trabalho pela cumplicidade e dedicação nos momentos que tive que me ausentar.

Ao meu sogro José Aloísio (*In memoriam*) que me tornou uma pessoa mais sensível quanto a problemática das Doenças Raras.

Portanto, a alegria de agradecer, faz-me lembrar de muitos momentos maravilhosos que vive durante esse processo. Meu muito obrigada e reconhecimento da ampla participação de todos nesse processo.

Quando tocar alguém, nunca toque só um corpo. Quer dizer, não esqueça que está tocando uma pessoa e que nesse corpo está toda memória de sua existência. E, mais profundamente ainda, quando tocar um corpo, lembre-se de que está tocando um sopro, que este sopro é o sopro de uma pessoa com seus entraves e dificuldades e, também, é o grande sopro do universo. Assim, quando tocar um corpo, lembre-se de que está tocando um templo.

Jean-Yves Leloup

RESUMO

No Brasil, a notoriedade das Doenças Raras (DR) ainda representa um grande desafio para a saúde pública. Por muito tempo a problemática foi pouco discutida e não fez parte da agenda das autoridades governamentais. Com a força dos agentes da sociedade, movimentos e representantes das pessoas com estas patologias, em janeiro do ano de 2014, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras. A partir de então, o país passou a ter um conceito próprio de DR, o esboço de uma rede de serviços para atender de forma adequada os pacientes e deu mais espaço para engajamento da sociedade civil, da academia e dos tomadores de decisões. Apesar dos inegáveis avanços, as pessoas acometidas por estas enfermidades, visivelmente, ainda ficam a margem do sistema de saúde. A Atenção Primária à Saúde (APS), definida como porta de entrada, através do Estratégia Saúde da Família tem potencialidade para proporcionar aos afetados uma assistência integral e longitudinal, mudando assim o panorama atual. Assim, este estudo objetivou identificar a percepção dos profissionais do Estratégia de Saúde da Família sobre DR; conhecer os desafios enfrentados por familiares cuidadores das Pessoas com DR e Identificar as potencialidades e desafios na atenção as DR no âmbito municipal. Trata-se de uma pesquisa qualitativa que utilizará como cenário o município de Tianguá - CE. Os atores envolvidos foram os profissionais de nível superior inseridos no contexto da Estratégia de Saúde da Família e familiares cuidadores de pessoas acometidas por um DR. A coleta de dados foi realizada por meio de grupo focal, utilizando-se de um roteiro previamente estabelecido pelo pesquisador e de uma entrevista semiestruturada, realizada com familiares cuidadores de pessoas com DR. Quanto a análise de dados, foi utilizada a abordagem de análise de conteúdo. Este estudo possibilitou o entendimento sobre a atenção a saúde das pessoas acometidas por uma Doença Rara no âmbito municipal, revelando os nós críticos enfrentados por profissionais e familiares cuidadores. O estudo tem relevância pela sua potencialidade de subsidiar gestores profissionais e familiares nas mudanças de suas práticas como na adoção de medidas que possam melhorar a assistência e conseqüentemente a qualidade de vida das pessoas acometidas das patologias em questão e familiares.

Palavras chave: Atenção Primária à Saúde. Doenças Raras. Estratégia Saúde da Família.

ABSTRACT

In Brazil, the notoriety of Rare Diseases (DR) still represents a major challenge for public health. For a long time the issue was little discussed and was not on the agenda of government officials. With the strength of society agents, movements and representatives of people with these pathologies, in January 2014 the National Policy for Comprehensive Care for People with Rare Diseases was instituted. From then on, the country started to have its own concept of RD, the design of a network of services to adequately serve patients and gave more space for the engagement of civil society, academia and decision makers. Despite the undeniable advances, the people affected by these diseases, visibly, are still on the margin of the health system. Primary Health Care (PHC), defined as the gateway, through the Family Health Strategy has the potential to provide those affected with comprehensive and longitudinal assistance, thus changing the current scenario. Thus, this study aimed to identify the perception of professionals in the Family Health Strategy about RD; to know the challenges faced by family caregivers of People with RD and to identify the potential and challenges in the care of RD in the municipal scope. This is a qualitative research that will use the city of Tianguá - CE as a scenario. The actors involved were higher education professionals inserted in the context of the Family Health Strategy and family caregivers of People affected by a DR. Data collection was carried out through a focus group, using a script previously established by the researcher and a semi-structured interview, carried out with family caregivers of people with RD. As for data analysis, the content analysis approach was used. This study made it possible to understand the health care of people affected by a Rare Disease at the municipal level, revealing the critical nodes faced by professionals and family caregivers. The study is relevant for its potential to support professional and family managers in changing their practices as in the adoption of measures that can improve assistance and, consequently, the quality of life of people affected by the pathologies in question and their families.

Key words: Family Health Strategy. Primary Health Care. Rare Diseases.

LISTA DE ACRÔNIMOS E SIGLAS

ACS - AGENTE COMUNITÁRIO DE SAÚDE

APS - ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

ANVISA - AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA À SAÚDE

CAPS - CENTRO DE ATENÇÃO PSICOSSOCIAL

CEREST - CENTRO DE REFERÊNCIA EM SAÚDE DO TRABALHADOR

CEP - COMITÊ DE ÉTICA E PESQUISA

CIAS - CENTRO INTEGRADO DE ASSISTÊNCIA À SAÚDE

CONITEC - COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIA

CNES - CADASTRO NACIONAL DE ESTABELECIMENTO DE SAÚDE

CNS - CONSELHO NACIONAL DE SAÚDE

DR - DOENÇA RARA

DNR - DOENÇA NEUROLÓGICA RARA

ESF - ESTRATÉGIA DE SAÚDE DA FAMÍLIA

GF - GRUPO FOCAL

IBGE - INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA

INTEFARMA - ASSOCIAÇÃO DE INDÚSTRIA FARMACÊUTICA DE PESQUISA

MPSF - MESTRADO PROFISSIONAL EM SAÚDE DA FAMÍLIA

NASF - NÚCLEO AMPLIADO DE SAÚDE DA FAMÍLIA

NAPE - NÚCLEO DE ATENDIMENTO PEDAGÓGICO ESPECIALIZADO

OMS - ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE

PDR - PLANO DIRETOR DE REGIONALIZAÇÃO

PNAB - POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO BÁSICA

PTS - PROJETO TERAPÊUTICO SINGULAR

RAS - REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE

SUS - SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE

UF - UNIDADE FEDERATIVA

UVA – UNIVERSIDADE ESTADUAL VALE DO ACARAÚ

SUMÁRIO

1. Introdução: As Doenças Raras e seu Contexto.....	
2. Apresentação das Doenças Raras relatadas durante a Pesquisa.....	23
2.1. Síndrome do X Frágil (SXF).....	24
2.2. Síndrome de Moebius.....	26
2.3. Mucopolisacaridoses (MPS).....	27
2.4 Síndrome de Marfan (SMF).....	29
2.5 Síndrome de West (SW).....	30
2.6 Esclerodermia (Esclerose Sistêmica)	31
2.7 Neurofibromatose Tipo1 (NF1)	34
3. Os Direitos das Pessoas com Doenças Raras no Brasil e os Medicamentos Órfãos.....	36
4. Caminho Metodológico.....	46
4.1 Sobre o tipo desta Pesquisa.....	46
4.2 Participantes da Pesquisa.....	48
4.3 Coleta de Dados.....	49
4.4 Análise dos Dados.....	51
4.5 Considerações Éticas.....	52
5. Resultados e Discussões.....	54
5.1 As Famílias Entrevistadas.....	54
5.2 Os Profissionais Participantes do Grupo Focal.....	62
6. Conclusão.....	75
7. Referências Bibliográficas.....	78
Apêndices.....	85

1. INTRODUÇÃO: *As Doenças Raras e seu contexto*

As DR acometem não só as pessoas que possuem a doença, mas a família como um todo. Deste modo, entender a família e o familiar cuidador¹ é, também, um ponto a ser cuidado, e é essencial para promoção da saúde coletiva. Desta forma, a pesquisa aqui apresentada buscou apreender como está o conhecimento e atuação dos profissionais de saúde no tocante as DR, além de conhecer os desafios enfrentados por seis famílias de pessoas com DR em Tianguá - Ceará, através de um estudo qualitativo, feito por GF e entrevistas semiestruturadas.

De antemão, pode-se adiantar que os resultados apontam que, dentre as dificuldades, as principais foram a falta de compreensão das fases da doença, a falta de acessibilidade a sistemas de saúde, a diminuição considerável do convívio familiar com a comunidade e a sobrecarga do familiar cuidador que, na maioria dos casos, é o único da família a ficar com a tarefa de cuidar.² Conclui-se que algumas das necessidades podem ser supridas se houver mais olhares atentos por parte do poder público as pessoas com DR e aos familiares cuidadores, como o fornecimento de mais informações, mais acessibilidade a serviços existentes no município e uma efetivação da prioridade das pessoas com DR.

As DR são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa – ainda que sejam acometidas pela mesma condição. As manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e

¹ À respeito desse olhar de cuidado, é válido ressaltar que a visão voltada a entender também a família do paciente é relativamente recente. A Associação Americana de Enfermagem veio a reconhecer a família como elemento a ser cuidado apenas em 1980, e apesar de recente, este espectro é de suma importância, pois é evidente que o bem-estar da família reflete diretamente na qualidade de vida do paciente raro (GILLISS, 1991). De tal modo, a fim de entendermos o objeto de estudo desta pesquisa é importante conceituá-lo. Assim, cuidador familiar é definido, segundo o Ministério da Saúde, como uma pessoa, membro ou não da família, que, com ou sem remuneração, cuida do idoso doente ou dependente no exercício de suas atividades diárias, tais como, medicação de rotina, acompanhamento aos serviços de saúde ou outros serviços requeridos no cotidiano (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2006).

² De antemão, salienta-se que a percepção de *cuidado* estará em acordo com a perspectiva de Collière (2003): “cuidar é por essência permitir a alguém com dificuldade física e/ou psicoafetiva enfrentar a vida cotidiana”.

psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias, conforme salienta Dennis (2009):

Ainda de acordo com este autor, o diagnóstico das DR é difícil e demorado, o que leva os pacientes a ficarem meses ou até mesmo anos visitando inúmeros serviços de saúde, submetendo-se a tratamentos inadequados, até que obtenham o diagnóstico definitivo e, então, comecem um efetivo tratamento.

Contudo, as DR também variam muito em termos de gravidade, o que pode reduzir, de modo significativo, a expectativa de vida das pessoas afetadas. Algumas são causa de morte ao nascimento, enquanto outras são compatíveis com uma vida normal, se diagnosticadas a tempo e adequadamente tratadas. O critério de classificação de uma doença como rara está relacionada à sua prevalência populacional, que varia de país para país. Individualmente, cada uma dessas doenças afeta poucas pessoas, porém coletivamente representam um percentual considerável da população mundial (EUROPEAN COMMISSION, 2005).

Já a OMS (2011) conceitua uma DR, como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 para cada 2 mil pessoas. Assim, elas acometem de 6% a 8% da população, embora sejam individualmente raras. Cerca de 400 milhões de pessoas no mundo sofrem com estas patologias. O desafio torna-se ainda maior considerando que 95% delas não possuem tratamento específico e dependem de uma rede de cuidados paliativos bem estruturada e que assegure uma melhor assistência a estes pacientes e familiares.

Em contrapartida, a União Europeia caracteriza DR como aquela doença que coloca em risco a vida do paciente ou é cronicamente debilitante e cuja prevalência é tão baixa (menos de cinco casos em cada 10 mil habitantes) que aconselha esforços conjuntos visando prevenir morbidade significativa ou mortalidade precoce ou perinatal ou mesmo redução expressiva da qualidade de vida ou potencial socioeconômico.

Estima-se que 24 a 36 milhões de pessoas tenha uma DR no continente europeu e no Brasil a estimativa é de 13 milhões, constituindo um problema de saúde relevante – a ponto de ser considerado por nós uma questão a ser enfrentada pela ESF. Sobre o diagnóstico das DR, é estimado que os pacientes levem em média de dois a quatro anos peregrinando pelos serviços

de saúde e por profissionais de várias especialidades até que a doença seja identificada (UNA-SUS, 2015).

No Brasil, após a luta de muitos pacientes e familiares, através de movimentos sociais e associações, em 2014, foi instituída a Portaria GM/MS nº199/2014, passando o país a possuir sua própria definição de DR. Deste modo, recebem a denominação de DR as patologias com prevalência de até 65 pessoas por cada 100 mil habitantes, utilizando assim o mesmo critério adotado pela OMS (BRASIL, 2014). Vale ressaltar que, para este estudo será utilizada a mesma definição de DR que a OMS adotou e que também consta na portaria acima mencionada.

Para CLARK & CLARK, (2012):

O número exato de DR não é conhecido. Atualmente são conhecidas entre seis a sete mil doenças e regularmente são descritas novas doenças na literatura médica. Cerca de 80% delas decorrem de fatores genéticos, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, dentre outras. Muito embora algumas sejam individualmente raras, outras acometem um percentual significativo da população, o que resulta em um problema a ser enfrentando pelos sistemas de saúde.

Nesse contexto, essas doenças vêm contribuindo para o aumento da morbidade e mortalidade, e muito das complicações evitáveis e mortes decorrentes de um diagnóstico tardio podem fragilizar todo o sistema familiar da pessoa afetada.

Fioravante (2014) ressalta que a falta de conhecimento sobre a doença e o diagnóstico inadequado fazem com que as DR formem um mundo de sofrimento, solidão, fantasias e culpa, embora estejam começando a ser examinadas publicamente por organizações e governos.

Atribui-se a essa realidade o quantitativo de profissionais existentes no país, pois de acordo com a Sociedade Brasileira de Genética Médica, existem cerca de 200 médicos especializados e registrados, há uma equivalência de um geneticista para cada 1,25 milhão de brasileiros. Com a escassez de profissionais capacitados, as pessoas enfrentam grande dificuldade em saber que são portadoras de DR, e isso transforma suas vidas em uma excruciante corrida de obstáculos, seja no tocante a cuidados e tratamento, tornando o atendimento fragmentado, como bem afirma a Associação de Indústria Farmacêutica de Pesquisa (REVISTA FANNY ZYGBAND, 2013).

Além disso, como segundo fator para o desconhecimento sobre as DR, encontramos a estruturação do SUS. Nosso país possui um dos maiores e mais complexos sistemas de saúde pública do mundo, que abrange desde um atendimento de APS, até um atendimento de alta complexidade, como o transplante de órgãos. Todavia, enfrenta diversas dificuldades para garantir uma assistência de forma integral, baseada em seus princípios.

O SUS é um sistema que se organiza ainda de forma fragmentada e que responde às demandas sociais com ações reativas, episódicas e voltadas, prioritariamente, para as condições agudas e para as agudizações das condições crônicas. Isso não deu certo nos países desenvolvidos, isso não está dando certo no Brasil. É necessário que o sistema de saúde brasileiro avance na perspectiva de realmente transformar a APS, adotando-a como uma estratégia de reorganização do SUS, notadamente através da ESF, sem, entretanto, negligenciar a APS denominada tradicional (MENDES, 2009).

Neste diapasão, em conformidade com a PNAB (2017), a APS se define como porta de entrada e ordenadora do cuidado e deve ser desenvolvida por meio do exercício de práticas de cuidado e gestão, democráticas e participativas – sob a forma de trabalho em equipe – dirigidas a populações de territórios definidos, pelas quais assume a responsabilidade sanitária, considerando a dinamicidade existente no território em que vivem essas populações.

Nesse sentido, utiliza tecnologias de cuidado complexas e variadas, que devem auxiliar no manejo das demandas e necessidades de saúde de maior frequência e relevância em seu território, observando critérios de risco, vulnerabilidade, resiliência e o imperativo ético de que toda demanda, necessidade de saúde ou sofrimento, devem ser acolhida (BRASIL, 2017).

É importante ressaltar ainda que a PNAB é resultado da experiência acumulada por conjunto de atores envolvidos historicamente com o desenvolvimento e a consolidação do SUS, como movimentos sociais, usuários, trabalhadores e gestores das três esferas governamentais.

É certo dizer que APS orienta-se pelos princípios da universalidade, da acessibilidade, do vínculo, da continuidade do cuidado, da integralidade da atenção, da responsabilização, da humanização, da equidade e da participação social. Ela deve ser o contato preferencial dos usuários, ou seja, o centro de

comunicação com toda a RAS. O Decreto nº 7.508, de 28 de julho de 2011, que regulamenta a Lei nº 8.080/90, define que “o acesso universal, igualitário e ordenado às ações e serviços de saúde se inicia pelas portas de entrada do SUS e se completa na rede regionalizada e hierarquizada” (BRASIL, 2017).

Santana; Carmagnani, (2001) fala que:

Em suma, a APS constitui-se em um conjunto de ações que dão consistência prática ao conceito de *vigilância em saúde*, referencial que articula conhecimentos e técnicas provindos da epidemiologia, do planejamento e das ciências sociais em saúde, redefinindo as práticas em saúde e articulando as bases de promoção, proteção e assistência, a fim de garantir a integralidade do cuidado.

Objetivando a reorganização e fortalecimento da APS, surgiu a ESF, portadora de um modelo de atenção que pressupõe o reconhecimento de saúde como um direito de cidadania que representa uma alternativa significativa e estruturante para a política de saúde brasileira, com vistas a atender ao disposto na Constituição Brasileira de 1988 sobre saúde, e aos princípios do SUS (MENDES, 2012).

Giovanella (2012) afirma que a função de “porta de entrada” (*gatekeeper*) atribuída a ESF tem sido estratégia importante para hierarquização dos sistemas, além de garantir maior efetividade da assistência. Todavia, apesar dos avanços do SUS de forma geral, é válido ressaltar que historicamente no Brasil do início dos anos 80 os pacientes com DR não faziam parte da agenda das autoridades governamentais. A atuação de organizações de pacientes e movimentos sociais não apenas deu voz às necessidades dessas pessoas como contribuiu para que as DR passassem a ser consideradas como um problema de saúde pública (PIMENTEL, 2015).

Muito embora de forma incipiente, desde 2012, a Política de Atenção às Pessoas com DR se encontrava em construção e tinha como atores envolvidos participantes de um Grupo de Trabalho composto por técnicos do Ministério da Saúde, especialistas da área de DR e associações de apoio aos pacientes. E somente após anos de árdua luta, o resultado culminou na instituição da *Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras*, através da Portaria Ministerial de nº 199 de 2014. Esta política aprova as *Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras* no âmbito do SUS (BRASIL, 2014).

Detalhadamente, trata-se de uma moderna proposta³, que foi definida para organizar a atenção à saúde das pessoas com tais doenças, reduzindo a escassez de informações qualificadas e ampliando a possibilidade de investimentos em cuidados, pesquisas básicas e clínicas que tornam o itinerário terapêutico dos pacientes difícil e longo. A referida política apresenta como principal objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos, em cada esfera de governo e em cada nível de atenção (BRASIL, 2014).

A instituição desta política foi um passo importante para alargar os cuidados específicos e diferenciados para os pacientes de DR no Brasil. A problemática ganhou força, tornando-se mais visível, ocupando um espaço importante na agenda da ANVISA, do Ministério da Saúde e do Congresso Nacional (FAMED, 2014).

A referida política prevê dois eixos de estruturação da organização do cuidado de pessoas com DR: o primeiro composto por DR de ordem genética e o segundo eixo abrange as DR de origem não genética. Esses dois eixos encontram-se pormenorizados em outros três subgrupos. O primeiro tem como subgrupos: a) anomalias congênitas e de manifestação tardia; e b) deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo. O segundo, por sua vez, é composto de a) doenças infecciosas; e b) inflamatórias e autoimunes.

Conforme as diretrizes para a atenção integral as pessoas com DR no SUS, a APS, através da ESF e do NASF, se torna uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em DR e de sua família. Portanto, cabe à APS oferecer atenção multiprofissional e projeto terapêutico singular, ao indivíduo e sua família, devem ser acompanhados no seu território pela ESF, durante e após o processo de definição diagnóstica. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestada. Para tanto, faz-se necessário à qualificação das práticas de cuidados (BRASIL, 2014).

³ Estratégia de organização da atenção à saúde voltada para responder de forma regionalizada, contínua e sistematizada à maior parte das necessidades de saúde de uma população, integrando ações preventivas e curativas, bem como a atenção a indivíduos e comunidades.

Assim, a APS enquanto ordenadora das redes de atenção à saúde e coordenadora do cuidado impõe claramente a necessidade de transformação permanente do funcionamento dos serviços e do processo de trabalho das equipes, exigindo de seus atores maior capacidade de análise, intervenção e autonomia para o estabelecimento de práticas transformadoras e o estreitamento dos elos entre concepção e execução do trabalho.

Segundo Geisa (2015):

O itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com DR pode ser o principal desafio na relação com os serviços de saúde. O itinerário terapêutico é caracterizado por uma sucessão de etapas, desde o início da doença, com o uso da medicina tradicional (a automedicação e os curandeiros) e moderna (estrutura de cuidados tecnológica e especializada).

Este itinerário incerto é percorrido não só pela pessoa com DR, mas também pela família, especificamente pelo cuidador. Além disso, é primordial que os olhares se voltem também ao cuidador de pessoa com DR para melhor promoção de saúde como um todo.

É preciso, portanto, conhecer as peculiaridades do sistema de saúde como um todo, em especial a APS, de modo que se dimensione o nível de preparo deste para lidar com as pessoas acometidas por DR, acolhendo não apenas o portador, mas também sua família diante deste cenário.

Pois, em um país tão diverso quanto o nosso, a complexidade do cuidado é grandiosa e exige esforços para garantir a continuidade e a resolubilidade das ações de saúde e a longitudinalidade do cuidado, a fim de garantir o bem-estar daqueles que são acometidos por estas patologias incomuns. Além disso, somam-se a este cuidado complexo, as dificuldades da família da pessoa com DR em lidar com os mais diversos aspectos da doença, seja pela difícil relação com a comunidade, seja pelo desconhecimento das fases da doença em si.

Diante dessa realidade tão abstrusa, se faz necessário um olhar multifacetado, que aponte e torne notória a situação local, que sensibilize gestores, profissionais e comunidade para que possa haver mudança no cenário da assistência às pessoas acometidas por estas patologias e a seus familiares. Dito isto, passamos a tratar do objeto deste estudo: a percepção dos profissionais da ESF e da família sobre as DR no município de Tianguá - Ceará.

A produção teórica acerca da APS no Brasil evidencia que tal serviço deve constituir-se como o primeiro contato e devem estar orientados para a comunidade e centrados na família. A ESF é considerada um modelo de APS e centro ordenador das redes, devendo prestar uma assistência baseada nos sete atributos da APS. Estudos divulgados pelo Ministério da Saúde têm demonstrado que, no Brasil, as DR são difíceis de serem diagnosticadas, pois possuem uma diversidade de sintomas físicos que muitas vezes implicam em vulnerabilidades socioeconômicas. Suas manifestações ocorrem muitas vezes de maneira severa, reduzindo drasticamente a esperança de vida. Cerca de 30% dos pacientes acometidos pelas DR morrem antes dos cinco anos de idade, uma vez que 75% delas afetam crianças, o que não impede que adultos também possam adquiri-las (SAÚDE, 2019).

Com base em muitas considerações, é perceptível que o Brasil ainda coloca os indivíduos com DR a margem do sistema de saúde, haja vista a escassez de serviços habilitados, de profissionais especializados e de informações referentes a dados estatísticos. Segundo o geneticista Bernardo Garicochea (2017), coordenador da unidade de aconselhamento genético do Hospital Sírio Libanês, para muitas doenças não existem médicos com experiência no assunto, nem estudos a respeito.

Atualmente, o Brasil conta apenas com oito estabelecimentos especializados, habilitados para atendimento em DR, distribuídos em diversas unidades federativas do Brasil, tais como Distrito Federal, Goiás, Pernambuco, Paraná, Rio de Janeiro, Porto Alegre e São Paulo. É importante observar que no cenário nordestino conta-se apenas com uma unidade de estabelecimento especializado, deixando uma lacuna vultosa na assistência à saúde das pessoas com DR na região – não havendo nenhum estabelecimento especializado na região Norte, o que é ainda mais preocupante.

Vale ressaltar ainda que todos estes estabelecimentos ficam nos grandes centros, dificultando assim o acesso para aqueles que residem nos interiores. Cerca de outros dez estabelecimentos aguardam habilitação desde 2016. É importante sublinhar ainda que o número inexpressivo de serviços para atendimento aos pacientes com DR dificulta a acessibilidade, ferindo totalmente os princípios do SUS.

Horovitz (2005) afirma que dos 13 milhões de brasileiros afetados por estas patologias, crianças na faixa etária de 0 a 5 anos representam um número bastante significativo, o que contribui para a morbimortalidade nos primeiros dezoito anos de vida, pois cerca de 95% dos afetados não possuem tratamento específico e dependem de uma rede de cuidados paliativos bem estruturada.

No estado do Ceará, não distante da realidade supramencionada, não se sabe ao certo o número de DR existentes e nem mesmo dados sobre a população afetada. Percebe-se que a ausência de uma fonte notificadora dificulta a catalogação de dados sobre estas patologias, pois essas doenças não fazem parte da lista de agravos de notificação compulsória. Atualmente, o estado conta com um serviço especializado que aguarda desde 2017 habilitação pelo Ministério da Saúde para que se torne centro de serviço de referência das DR.

O município de Tianguá - CE é partícipe desta mesma situação, uma vez que a Secretaria Municipal de Saúde do Município não dispõe de dados relativos aos afetados e ainda não se visualiza na organização da rede municipal um equipamento que preste assistência específica ao indivíduo com uma DR, deixando assim o paciente e seus familiares muitas vezes em uma verdadeira peregrinação, buscando assistência nos grandes centros. O atendimento a essa parcela da população provavelmente se encontra fragmentado e fragilizado, uma vez que de forma empírica se tem o entendimento de que o itinerário terapêutico é marcado por muitos obstáculos, até mesmo no que se refere a cuidados paliativos.

Neste cenário, mesmo que não disponha de serviço especializado para o trato de pessoas com DR, está garantido na política nacional que trata destas doenças o cuidado pela rede municipal a estes pacientes. Ou seja, o município não poderá eximir-se da obrigação de prestar serviços essenciais básicos, que ainda são, por muitas vezes, negligenciados e na ausência de uma estrutura de cuidados especializados deverá garantir de forma universal o cuidado.

O interesse em investigar as DR no contexto da ESF e no contexto familiar do município de Tianguá advém da vivência da pesquisadora no campo da assistência e da gestão em saúde, que permitiu a identificação através de suas experiências de uma assistência à saúde precarizada aos acometidos por

uma DR. De tal modo, durante 23 anos exercendo a função de enfermeira no município de Tianguá, seja na gestão, seja na assistência, a pesquisadora pôde se deparar com alguns casos de DR, tais como: mucopolissacaridose, síndrome de West, síndrome do X frágil, neurofibromatose, distrofia muscular, síndrome de Marfan, esclerodermia, entre outras. Doenças estas tanto de ordem genética quanto autoimunes.

Deste modo, a visão da pesquisadora enquanto assistente era relativamente limitada, pois lidava com um território delimitado e acompanhava casos de forma mais individual. No entanto, a partir do momento que teve contato com a gestão a visão antes limitada, ampliou-se e pôde perceber que a problemática do lido com as pessoas com DR era bem maior do que se imaginava. Tanto na assistência quanto na gestão a angústia em se deparar com os casos era presente ao enxergar tanto o sofrimento da pessoa acometida quanto de seus familiares, que atravessam um mundo de incertezas.

De acordo com Suplicy (2014), as pessoas com DR enfrentam hoje enormes dificuldades sociais. As barreiras são, muitas vezes, quase que intransponíveis.

O preconceito é frequente, assim como a visão assistencialista, que percebe esses indivíduos como um peso e não como parte integrante da sociedade. Muitos acabam isolados socialmente devido à falta de estrutura adequada ao atendimento de suas necessidades específicas em escolas, universidades, locais de trabalho e de lazer. A grande maioria das pessoas com DR não conta com as condições necessárias para atingir seu pleno potencial.

Por outro lado, um diagnóstico precoce e preciso, a qualificação de profissionais, a existência de infraestrutura adequada e o acesso garantido a medicamentos e tratamentos seguros são alguns dos caminhos que podem contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com estas doenças que, em alguns casos, não são mais tão raras e demandam políticas específicas de atenção, prevenção e promoção da saúde (SAMPAIO, 2015).

Portanto, este estudo justificou-se mediante a necessidade de contribuir para mudanças no cenário atual das DR, especificamente no município de Tianguá. A relevância científica desta temática se deu por seu potencial em

contribuir para o planejamento de políticas locais voltadas às pessoas acometidas por estas patologias, uma vez que com tais dados a problemática se tornará mais evidente, assim almejou-se contribuir para uma mudança da prática em relação ao cuidado: a) Identificando a percepção dos profissionais do ESF sobre DR; b) identificando as potencialidades e desafios na atenção às DR no âmbito municipal; e c) conhecendo os desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com DR.

2. APRESENTAÇÃO DAS DOENÇAS RARAS RELATADAS DURANTE A PESQUISA

Este tópico decorre sobre algumas das DR encontradas no município de Tianguá e que foram percebidas pela pesquisadora no decorrer de sua trajetória profissional tanto na assistência como na gestão.

2.1. Síndrome do X Frágil (SXF)

Consiste em uma afecção hereditária ligada ao cromossomo X, que acomete pacientes de ambos os sexos, mais marcadamente aqueles do sexo masculino, e que leva esse nome devido ao fato de ocorrer uma quebra do cromossomo X na região Xq27.3, quando as células estudadas são cultivadas em meio pobre em ácido fólico ou em drogas que interferem no metabolismo. Os portadores da síndrome podem manifestar problemas comportamentais ou emocionais, dificuldades no aprendizado e deficiência mental em todos os níveis¹. (MODESTO, AGUIAR, VILELA, 2002).

Para muitos portadores da mutação, a síndrome do X frágil é assintomática. Quando os sinais aparecem, podem variar de intensidade de acordo com o número maior ou menor de repetições das bases de Citosina, Guanina, Guanina (CGG) e a faixa de idade dos pacientes.

Segundo PIMENTEL (1999):

Anormalidades físicas e cognitivas que estão associados à síndrome são: alterações comportamentais, dismorfismos faciais, anormalidades no tecido conjuntivo, prolapso da válvula mitral, pés planos, hipotonia muscular, aumento do volume testicular em homens em idade pós-puberal e falha prematura ovariana em mulheres. Dentre os dismorfismos faciais é comum a presença de face alongada, palato alto, orelhas proeminentes, hiperextensibilidade das articulações, estrabismo, fronte proeminente.

Deste modo, tem-se ainda que:

entre 15 e 20% das crianças com X frágil apresentam convulsões. As otites também podem ser recorrentes na infância. As meninas tendem a sofrer mais alterações emocionais, como ansiedade, depressão e isolamento social, entre outros sintomas afins. Com exceção da flacidez muscular, que pode estar presente ao nascimento, todos esses sinais só aparecem com o passar do tempo. Como os sintomas se assemelham aos de outros distúrbios que envolvem o desenvolvimento intelectual, o diagnóstico da síndrome do X frágil requer um teste molecular – de análise de DNA – para confirmar a suspeita. Feito em uma amostra de sangue, esse exame pode detectar tanto a mutação quanto a pré-mutação no gene FMR1, ao determinar o número de cópias da sequência CGG nessa parte do DNA – vale lembrar que o gene é o segmento do DNA que funciona, ou seja, que dá as instruções para a codificação de proteínas. A contagem dos cromossomos, também chamada de cariótipo, com pesquisa do sítio frágil no X, não é atualmente recomendada para esse diagnóstico. (FLEURY, 2015)

Também as mulheres que pretendem ter filhos, e que têm casos de deficiência mental na família sem causa determinada, devem fazer o exame de análise do DNA, disponível no SUS e na maioria dos convênios médicos.

A respeito do diagnóstico, este pode ser realizado antes do nascimento, durante o primeiro trimestre da gestação. O estudo do DNA em células das vilosidades coriônicas, que fazem parte da placenta, permite identificar se os fetos são os portadores de mutação completa do gene FRM1.

Sobre o tratamento, é válido ressaltar que:

O tratamento farmacológico, como estimulantes e inibidores selectivos da recaptção da serotina (ISRS) (ansiedade, comportamentos obsessivo-compulsivos) e agentes antipsicóticos atípicos (auto-agressão, comportamentos agressivos e autismo), deve ser combinado com terapia da fala, terapia de integração sensorial ocupacional, planos educacionais individualizados, e intervenções comportamentais. Os novos tratamentos dirigidos para o FXS (antagonistas mGluR5, agonistas do GABA A e B, minociclina) estão a ser estudados, os relatos iniciais são promissores. (ORPHANET, 2019).

O tratamento da SXF é multidisciplinar. Entre outros profissionais, pressupõe o empenho de pediatras, neurologistas, psiquiatras, fonoaudiólogos, pedagogos, terapeutas ocupacionais, e a participação ativa da família. O objetivo é desenvolver, o máximo possível, as potencialidades da criança e estimular sua inclusão no ambiente em que vive. (VARELA, 2015)

2.2 Síndrome de Moebius

É um evento raro e caracteriza-se por paralisia congênita e não progressiva do VII e do VI nervos cranianos (NC), quase sempre bilateral, o que produz uma aparência facial pouco expressiva e estrabismo convergente. Frequentemente outros NC apresentam-se comprometidos, uni ou bilateralmente, determinando ptose palpebral, estrabismo divergente, surdez, distúrbios da sensibilidade nos territórios inervados pelo trigêmeo, disfagia, disфонia e atrofia da língua, que podem ser verificados em diferentes combinações. Número significativo de casos acompanha-se de deficiência mental sugerindo que o envolvimento do sistema nervoso possa ser mais difuso do que o apontado pela presença maciça das paralisias de NC. (MOEBIUS, 1888).

Além dos nervos facial e abducente, em certos casos, os nervos glossofaríngeo e o hipoglosso também podem ser afetados. Uma vez que cada nervo é encarregado por uma região facial, de acordo com o nervo acometido em cada caso o conjunto de manifestações clínicas se altera. Contudo, as mais frequentes são: falta de expressão facial (face em máscara), inabilidade para sorrir, estrabismo convergente, ausência de movimentação ocular lateral e de piscar, fissura palpebral, problemas para fechar os olhos, com conseqüente ressecamento da córnea, fraqueza muscular na região superior do corpo, hipoplasia mandibular e maxilar, sialorreia, palato alto e estreito, língua formada incorretamente, alterações da arcada dentária, alterações na fala, problemas auditivos, polidactilia e sindactilia, miopatia primária, hérnia umbilical, atraso mental, pés tortos congênitos e contratura flexora do joelho e tornozelos.

Em sua etiologia, embora ainda obscura, e ainda permaneça especulativa é inegável a associação a fatores genéticos e ambientais e que há relevante associação com o uso da droga misoprostol, no primeiro trimestre da gravidez (FONTENELLE; ARAÚJO; FONTANA, 2001). No Brasil, sua incidência vem aumentando nos últimos anos, devido provavelmente ao uso ilegal do misoprostol, um análogo da prostaglandina e, utilizado como abortivo no primeiro trimestre de gestação.

A síndrome se manifesta logo após o nascimento e pode ser diagnosticada pela incapacidade do fechamento completo das pálpebras durante o sono, em decorrência da paralisia do nervo abducente, além da

dificuldade de sucção. Frequentemente, observa-se o acúmulo de saliva na região das comissuras labiais e, mais tarde, pode-se notar que a criança não apresenta modificação da expressão facial, mesmo quando chora ou sorri, sinal este denominado de “fácie de máscara” ou de face inexpressiva. (MAGALHÃES, 2002). A gama de sinais clínicos é grande, e os portadores podem expressá-los em maior ou em menor grau e isso causa grande impacto na vida social e emocional dos que convivem com a síndrome.

O diagnóstico clínico pode ser feito após o nascimento, sendo detectada uma falta de expressão facial no recém-nascido, bem como uma ausência de sucção, resultando em uma alimentação assistida para o bebê. Também é observado o fechamento incompleto das pálpebras durante o sono, conhecido como fenômeno de Bell. Além disso, o paciente não possui visão periférica, em consequência do estrabismo convergente, fazendo com que o mesmo faça constante movimento de rotação da cabeça para os lados.

Considerando que as malformações determinadas pela presença da síndrome não têm cura, o que se pode fazer é reduzir os efeitos e a intensidade dos agravos, por meio de tratamento cirúrgico ou de terapias que promovam melhorias nas condições musculares e, conseqüentemente, nas condições e na qualidade de vida dos portadores (RODRIGUES; MENDONÇA, 2015).

O tratamento visa proporcionar uma melhor qualidade de vida ao paciente, abrangendo procedimentos cirúrgicos (ortopedia e estrabismo), fisioterapia, fonoterapia e terapia ocupacional. Recomenda-se também o uso de lágrimas artificiais, instrumentos para alimentação e selo ocular noturno. É preciso dar atenção especial à cavidade bucal destes pacientes, uma vez que estes são mais susceptíveis ao desenvolvimento de cáries e doenças periodontais. Em casos de presença de alterações neurológicas, o neurologista pode receitar alguns medicamentos (MELDAU, 2018).

2.3 Mucopolisacaridoses (MPS)

São doenças metabólicas causadas por erros inatos do metabolismo que levam à falta de funcionamento adequado de determinadas enzimas

(substâncias que participam de muitas reações químicas no nosso organismo, mantendo-nos vivos e com saúde).

Essas doenças fazem parte de um grupo chamado Doenças de Depósito Lisossomal. Diante da falha na produção de enzimas, situação determinada geneticamente, substâncias chamadas mucopolissacarídeos ou glicosaminoglicanos se acumulam em vários órgãos e sistemas do organismo, levando a problemas nos ossos, articulações, coração, olhos, ouvidos, sistema nervoso central e outros (MACAGNAM, 2016).

As MPS têm origem genética e hereditária. Como a maioria das doenças metabólicas, elas têm herança de caráter autossômico recessivo. Ou seja, os pais são saudáveis, mas carregam um gene que determina a doença, e que só se manifesta em dose dupla. Assim, os pais portadores têm, a cada gestação, 25% de chance de ter um filho que desenvolva a MPS e 75% de ter um filho sem a doença, sendo que 50% podem também carregar o gene, mas sem desenvolver a doença (LOURENÇO, 2018). As doenças desse grupo são progressivas, ou seja, pioram à medida que o tempo passa.

O primeiro passo para o diagnóstico é a suspeita clínica, geralmente feita por um médico generalista, como o pediatra. A partir da suspeita, ou seja, quando há o engrossamento das feições, rigidez de articulações em geral associados a outros problemas clínicos, o diagnóstico é feito por meio de exames especializados, em amostras de sangue e urina.

O tratamento envolve várias especialidades médicas e de suporte, visando a prevenção de complicações e manutenção de boas condições clínicas. Já existe tratamento específico disponível para três tipos de MPS, através da Terapia de Reposição Enzimática – TRE.

A TRE é um tratamento que envolve infusão, através da veia, de enzima recombinante, que substituiu a enzima deficiente no organismo. Mas, vale ressaltar que o medicamento não reverte certas lesões já existentes, nem atua no sistema nervoso central. Para formas graves da doença pode ser recomendado o transplante de medula óssea, desde que a MPS seja diagnosticada precocemente. Quanto mais tarde o diagnóstico, mais difícil será reverter problemas já instalados, por exemplo, a doença óssea e a lesão de válvulas cardíacas (HOROVITZ, 2010).

2.4 Síndrome de Marfan (SMF)

É uma doença do tecido conjuntivo que envolve principalmente os sistemas cardiovascular, musculoesquelético e visual, sem predileção por raça ou sexo, com uma prevalência de 1/10.000 indivíduos. Os problemas mais graves incluem dilatação da raiz da aorta e dissecção. É uma doença autossômica dominante causada por uma mutação do gene FBN1 no cromossomo 15 que codifica a proteína fibrilina. Esse defeito resulta em um conjunto de expressões de vários órgãos e sistemas, as manifestações musculoesqueléticas, cardiovasculares e oftalmológicas são as mais observadas. (PORTO, LOBO, FERNANDES, 2011).

A dilatação da aorta, dissecção e rotura são as principais causas de morbimortalidade. Estudos demonstram ser uma doença genética, porque várias pessoas são afetadas na mesma família e denomina-se autossômica dominante porque torna-se necessário apenas uma mutação em um dos alelos para que ocorram as manifestações clínicas.

Os sinais e sintomas da SMF variam muito de paciente para paciente, mesmo que sejam da mesma família. As principais manifestações clínicas estão relacionadas a três sistemas principais: o esquelético, caracterizado por estatura elevada, escoliose, braços e mãos alongadas e deformidade torácica; o cardíaco, caracterizado por prolapso de válvula mitral e dilatação da aorta; e o ocular, caracterizado por miopia e luxação do cristalino. Essa capacidade de atingir órgãos tão distintos é denominada pleiotropia.

Além destes, tem-se que as manifestações clínicas são relacionadas a diversos sistemas. São eles o sistema esquelético, cardiovascular, ocular. No que diz respeito as manifestações relacionadas ao sistema esquelético são: estatura elevada/escoliose/pé chato/deformidades torácicas; braços, pernas, mãos e dedos alongados (aracnodactilia); deformidade torácica, curvatura da coluna espinhal/apinhamento dental. Já no que se fala em manifestações do sistema cardiovascular, as manifestações são prolapso da válvula mitral/dilatação da aorta/sopro cardíaco. Por fim, sobre o sistema ocular, as manifestações são miopia/luxação do cristalino/descolamento de retina.

A respeito do diagnóstico da referida síndrome, tem-se que este é baseado na presença de alterações clínicas típicas e uma história positiva

familiar de parente próximo. Na ausência de comprometimento familiar, é necessária a ocorrência de sinal clínico maior em, no mínimo, dois sistemas e o envolvimento de um terceiro. Pela grande diversidade de alterações clínicas, esses pacientes devem ser seguidos por especialistas de múltiplas áreas. Os exames complementares de cada especialidade incluem ecocardiograma, eletrocardiograma, radiologia, densitometria óssea e amostras para análise genética.

Um diagnóstico precoce é crucial para melhorar o prognóstico, adequar o acompanhamento e vigilância destes doentes e instituir medidas profiláticas e terapêuticas. O acompanhamento dos doentes com Síndrome deverá ser multidisciplinar, envolvendo, entre outros, cardiologistas, oftalmologistas e ortopedistas. Para além do impacto no próprio, são também óbvias as repercussões no aconselhamento genético da sua família.

Embora não exista cura para a SMF, o tratamento concentra-se na prevenção de possíveis complicações. Antigamente, quem era diagnosticado com a doença tinha expectativa de vida em torno dos quarenta anos de idade. Hoje em dia, com o avanço dos métodos terapêuticos, os pacientes podem ter uma vida normal, desde que sigam as diretrizes de tratamento estabelecidas por um especialista.

Os médicos frequentemente prescrevem medicamentos que controlam a pressão arterial, o que ajuda a prevenir que a aorta aumente de tamanho. Isso diminui o risco de dissecação e ruptura da artéria. Além destes, os betabloqueadores também são muito indicados pelos especialistas. Eles ajudam o coração a bater mais devagar e com menos força. Dependendo dos sinais e sintomas, a cirurgia pode ser uma boa opção. Há, pelo menos, quatro procedimentos distintos que podem ser usados para tratar os sintomas relacionados à síndrome: Reparação de Aorta, correção do esterno, tratamento da escoliose e cirurgias oculares (MARFAN, 2004).

2.5 Síndrome de West (SW)

Para Vieira, (2017):

A Síndrome de West tem esse nome em homenagem ao médico W. J. West, que a descreveu pela primeira vez em 1841. As causas podem ser variadas podendo ser de origem genética ou falta de

oxigenação durante o parto ou a gravidez, por exemplo, mas às vezes, não é possível identificar o motivo.

Esta síndrome é definida por uma encefalopatia epiléptica rara dependente da idade, caracterizada pela tríade eletroclínica de espasmos epilépticos, retardo do desenvolvimento psicomotor e padrão eletroencefalográfico de hipsarritmia no eletroencefalograma, embora um desses elementos possa estar ausente. Começa na maioria dos pacientes durante o primeiro ano de vida. Do ponto de vista etiológico, é classificado como idiopático, criptogênico e sintomático. As causas pré-natais são as mais frequentes.

Os espasmos na SW podem envolver vários músculos, dependendo de serem em flexão ou extensão dos braços ou pernas, em abdução e adução, simétricos, assimétricos, unilaterais, comumente mistos. Aparecem também na forma de queda de cabeça ou, ainda, com abertura dos olhos e alheamento do meio, com ou sem piscamentos. São diferentes em cada criança, caracterizados frequentemente por movimentos abruptos (2-10s), repetidos em salvas que aparecem mais ao despertar e ao iniciar o sono. Podem ser interpretados como cólicas abdominais (MORANDI; SILVEIRA, 2007).

A síndrome de West pode surgir em diferentes circunstâncias, em crianças com enfermidades metabólicas ou estruturais do cérebro, por exemplo, a Fenilcetonúria, Esclerose Tuberosa, ou em crianças com lesões cerebrais não progressivas, por exemplo, 1/3 sequelas de infecções pré-natais, anóxia pré ou perinatal, meningites, como no caso de paralisias cerebrais. Se constatada a síndrome de West deverá ser realizada uma investigação minuciosa utilizando tomografia computadorizada ou ressonância magnética e teste de testagem de erros inatos do metabolismo.

Segundo a Organização Mundial de Saúde, a SW tem sua prevalência estimada de um caso a cada seis mil nascimentos, e os meninos são os mais afetados. É comum que apareça com outros problemas neurológicos e metabólicos ou junto a outras síndromes genéticas, como a de Down (MORANDI; SILVEIRA, 2007).

A referida Síndrome é multifatorial e certos casos podem ter susceptibilidade poligênica ou pode ser completamente ambiental. Algumas crianças podem chorar e/ou gritar antes ou após as convulsões e mostram-se

geralmente muito irritadas. O período mais crítico para as convulsões são a hora de dormir ou de acordar, onde a Síndrome apresenta toda a sua face mais cruel. Os espasmos infantis causados pela síndrome não possuem uma causa única.

A fisiopatologia da SW é desconhecida. No entanto, várias hipóteses foram postuladas ao tentar oferecer uma explicação para esse processo. Acredita-se geralmente que os espasmos constituem uma resposta inespecífica de um cérebro imaturo a qualquer dano (MAIA, 2009). A idade em que a síndrome geralmente começa coincide com o período crítico da formação e mielinização dos dendritos, o que pode contribuir para a fisiopatologia (ADAMS, 1989).

Além disso, a evolução e as complicações estão quase sempre associadas a uma perda de cunho neuropsíquico, esta perda está na dependência da precocidade de diagnóstico e da intervenção aplicada. A hirsutia pode desaparecer ou se transformar no decorrer do tempo. A criança apresenta sérias complicações respiratórias, devido aos frequentes espasmos, deformidades, principalmente de MMSS e MMII. Pode ocorrer subluxação do quadril, conforme Adams (1980).

Há possibilidade de remissão total de espasmos infantis considerados criptogéticos, mas não há confirmação científica de remissão definitiva para os casos mais graves associados a outras condições ou patologias neurológicas. Crianças apresentam sinais e sintomas de dano cerebral podem vir a apresentar um quadro de déficit intelectual a posterior, elas devem ser precocemente estimuladas para diminuir a seu grau de comprometimento intelectual e psíquico.

Sobre o tratamento, para Pacheco (2014),

Tem-se que depende da classificação etiológica, deve ser instituído o mais precocemente possível, porque durante as crises epiléticas o cérebro pode sofrer danos irreversíveis, comprometendo gravemente a saúde da criança e o seu desenvolvimento.

O uso de medicamentos como o hormônio adrenocorticotrófico (ACTH) é uma alternativa de tratamento, além de fisioterapia e hidroterapia. Remédios como valproato de sódio, vigabatrina, piridoxina e benzodiazepínicos podem ser receitados pelo médico.

Lombroso, (1983):

O tratamento fisioterapêutico tem como objetivo principal tratar as sequelas ou tentar diminuí-las o máximo possível. Como as complicações respiratórias existentes, deve-se fazer fisioterapia respiratória.

Outro objetivo é tentar-se evitar as deformidades que surgem ou amenizá-las, fazendo-se mobilização passiva e alongamentos. Devido a hipotonia é preciso que se fortaleça os músculos responsáveis pela respiração.

2.6 Esclerodermia (Esclerose Sistêmica)

Conforme a Sociedade Brasileira de Reumatologia a esclerose sistêmica é uma DR que afeta o tecido conjuntivo, que dá estrutura e sustenta os órgãos e sistemas do corpo humano. Não possui causa conhecida, contudo é considerada uma condição autoimune e não é contagiosa. Sua principal característica é o espessamento da pele. É mais comum no sexo feminino, podendo acometer adultos e crianças. Existem basicamente duas formas de apresentação: a localizada e a sistêmica.

Esta é dividida em duas formas clínicas, de acordo com a extensão do acometimento da pele: limitada e difusa. Na esclerose sistêmica cutânea limitada, ocorre espessamento da pele distalmente aos cotovelos e aos joelhos. Já na esclerose sistêmica cutânea difusa, o espessamento cutâneo estende-se também proximalmente, acometendo braços, coxas, tronco e abdômen. Em ambas as formas, a face pode ser acometida. Na esclerose sistêmica cutânea difusa, as complicações decorrentes do acometimento dos órgãos internos costumam ocorrer mais precocemente, nos primeiros cinco anos de doença. Na esclerose sistêmica cutânea limitada estas complicações tendem a ser mais tardias, comumente na forma de complicações vasculares, como a hipertensão arterial pulmonar.

Como nas outras doenças autoimunes, a causa da Esclerose Sistêmica permanece indefinida, mas resulta de predisposição genética, estimulação do sistema imunológico por infecções virais, bacterianas e por exposição a fatores ambientais como tabagismo, drogas, corpos estranhos e materiais sintéticos.

Além destes, fatores hormonais provavelmente estão relacionados com a Esclerose Sistêmica, daí a ocorrência 4-9 vezes maior em mulheres e antes da menopausa.

A patogênese é muito complexa e as manifestações clínicas parecem resultar de três processos diferentes e complementares: 1) comprometimento grave da pequena circulação, com endurecimento das paredes vasculares e lesão, sem reparo adequado, ocasionando diminuição de oxigênio e nutrientes do sangue para os tecidos; 2) fibrose com excessiva e progressiva deposição de colágeno e outras substâncias que compõem a pele e órgãos internos, causando inflamação, cicatrização e disfunção; 3) desregulação da imunidade, levando à produção de autoanticorpos ou à falha na inativação de imunocomplexos que atacam o próprio organismo.

Usualmente, a primeira manifestação clínica na esclerose sistêmica é o fenômeno de Raynaud, que ocorre em mais de 90% dos pacientes e constitui um achado bastante importante para o diagnóstico precoce da doença. Caracteriza-se por alterações da coloração das extremidades do corpo, que se tornam pálidas ou azuladas quando expostas à temperatura fria ou avermelhadas quando aquecidas.

Dependendo da gravidade, pode ocorrer a formação de úlceras. Acomete comumente as mãos e os pés, mas pode também afetar as orelhas, o nariz e a língua. Além do fenômeno de Raynaud, o paciente com esse tipo de esclerose pode apresentar acometimento de outros sistemas orgânicos, como acometimento pulmonar (ex.: falta de ar, tosse), renal (ex.: aumento da pressão arterial), gastrointestinal (ex.: refluxo, dificuldade para engolir alimentos e/ou líquidos, sensação de empachamento abdominal, obstipação) e cardíaco (ex.: palpitações).

Além disso, a orientação diagnóstica para a doença estabelecida é baseada nos critérios do Colégio Americano de Reumatologia (American College of Rheumatology – ACR), que classifica o paciente acometido com essa patologia na presença do critério maior ou pelo menos dois dos critérios menores:

- critério maior: fibrose simétrica da pele proximal às metacarpofalangianas ou metatarsofalangianas;

- critérios menores: dois ou mais das seguintes manifestações: esclerodactilia, úlceras ou microcicatrices ou perda de substância das polpas digitais, fibrose pulmonar bilateral.

Embora apresentem altas sensibilidade e especificidade diagnósticas, tais critérios não detectam adequadamente pacientes com doença inicial. Neste sentido, LeRoy e Medsger propuseram os seguintes critérios para o diagnóstico de formas iniciais de Esclerose Sistêmica: evidência objetiva (observada pelo médico) de fenômeno de Raynaud mais padrão SD (scleroderma) à capilaroscopia periungueal (CPU) ou autoanticorpos específicos para ES (anticentrômero, antitopoisomerase I, antifibrilarina, anti-PM-Scl, ou anti-RNA polimerase I ou III); ou evidência subjetiva (à anamnese) de fenômeno de Raynaud mais padrão SD à CPU e autoanticorpos específicos para ES. Atualmente, grupos internacionais estão desenvolvendo critérios de classificação diagnóstica de ES inicial com a inclusão de exames laboratoriais e de imagem, porém ainda sem validação na prática clínica.

A baixa prevalência e o curso clínico variável da ES dificultam a condução de ensaios clínicos, e, conseqüentemente, o estabelecimento de uma terapêutica padronizada. Além do mais, o tratamento de cada paciente depende das características do acometimento multissistêmico, bem como da presença de doença ativa e reversível (inflamação ou vasoconstrição) ou de dano irreversível (fibrose ou necrose isquêmica) (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

Até o presente momento, não há cura para a esclerose sistêmica, mas existem tratamentos disponíveis. Para evitar o fenômeno de Raynaud, deve-se manter as extremidades aquecidas com luvas e meias e evitar lavar as mãos com água fria.

Para o tratamento do fenômeno de Raynaud são também utilizados medicamentos vasodilatadores, que melhoram a circulação nas extremidades. Além disso, na esclerose sistêmica, empregam-se medicações específicas de acordo com o órgão acometido, por exemplo, medicações que agem diminuindo a inflamação (drogas imunossupressoras) como no caso de doença do tecido pulmonar ou fibrose extensa da pele. Há ainda situações específicas em que o paciente pode vir a se beneficiar do transplante de medula óssea, realizado em centros especializados e com indicação precisa.

2.7 Neurofibromatose Tipo1 (NF1)

Também conhecida como doença de von Recklinghausen é uma das doenças genéticas que, afeta 1/4.000 a 1/3.000 indivíduos, com prevalência de 1-5 por 10.000. Tem um modo de transmissão autossômico dominante e a penetrância é praticamente completa aos cinco anos de idade. O gene *NF1*, que é responsável pela doença, está localizado no braço longo do cromossoma 17 em 17q11.2. É um gene supressor tumoral, longo que codifica para uma proteína citoplasmática: a neurofibromina. As mutações germinais causais estão distribuídas por todo o gene e são habitualmente específicas de cada família.

A maioria dos sintomas aparece entre o nascimento e os dez anos de idade. NF1 pode causar manchas castanhas claras na pele, sardas nas axilas ou na virilha, uma circunferência da cabeça acima do normal em crianças, uma estatura menor que a normal em crianças, problemas de crescimento da coluna vertebral (escoliose), ossos do crânio ou tíbias.

Além desta, outras condições relacionadas à NF1 incluem o seguinte: comprometimento leve da função intelectual, dificuldades de aprendizagem, como transtorno de déficit de atenção e hiperatividade; convulsões; dores de cabeça; defeitos cardíacos congênitos ou danos aos vasos sanguíneos e pressão arterial alta.

Pacientes com NF1 também podem ter alterações nas paredes arteriais que podem levar à síndrome de Moyamoya (estenose ou oclusão das artérias dentro e ao redor do círculo de Willis com formação de pequenas artérias colaterais) ou aneurismas das artérias intracranianas. Algumas crianças apresentam problemas de aprendizado e macrocefalia discreta (MCBRIDE; VICTORIO, 2018).

São necessários dois dos seguintes sete critérios para estabelecer o diagnóstico de NF1: seis ou mais máculas café com leite, efélides axilares ou inguinais, duas ou mais neurofibromas cutâneos de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme, dois ou mais nódulos de Lisch (hamartomas da íris), uma lesão esquelética específica (displasia da asa do esfenoide, redução da

espessura do córtex dos ossos longos, pseudo-artrite), um glioma óptico e um familiar em primeiro grau (progenitor ou irmão) afectado (ORPHANET, 2019).

Atualmente, não existem tratamentos para prevenir o desenvolvimento desses tumores. O tratamento pode não ser necessário, pois esses tumores raramente são cancerosos, crescem lentamente e podem não causar problemas. Recomenda-se a realização de exames periódicos para detectar novos tumores ou sintomas.

O tratamento pode ser necessário para controlar os sintomas. Cirurgia pode ser feita para remover tumores que causam dor ou desfiguração. Medicamentos e tratamentos também podem ser necessários para tratar outros sintomas, como convulsões e dificuldades de aprendizagem. Alguns tumores podem se tornar cancerosos, mas isso é raro. É possível que estes tumores sejam tratados com cirurgia, quimioterapia ou radiação.

3. OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO BRASIL E OS MEDICAMENTOS ÓRFÃOS

A Constituição de 1988 reconheceu expressamente a saúde como um direito fundamental em seus artigos 6º e 196 (Brasil, 1988). O reconhecimento constitucional da saúde como um direito significou um grande avanço do Estado Democrático de Direito brasileiro e acarretou múltiplas inovações legislativas e institucionais, revelando um vasto campo do conhecimento jurídico a ser desbravado, segundo o Ministério da Saúde (2008).

Apesar de ter sido reconhecido como um direito apenas após a Constituição de 1988, a saúde como um todo, tem tido, desde então, considerados avanços. De tal modo, para garantir a efetivação deste direito, devem existir, por parte do poder público, ações positivas.

Deste modo, o dever do Estado para assegurar e garantir o direito à saúde dos cidadãos será cumprido mediante o desenvolvimento de políticas públicas sociais e econômicas, com especial destaque para as políticas públicas de saúde específicas, tais como as políticas de vigilância em saúde, promoção da saúde e assistência à saúde.

No caso das DR, é importante estabelecer que, a política que estabelece direitos mínimos às pessoas com DR existe desde 2014. Como resultado de muita luta, a Política Nacional de Atenção às Pessoas com DR no Brasil,

estabelecida pela portaria ministerial nº 199 de 2014 e a Portaria nº 981 (BRASIL, 2014) que altera, acresce e revoga dispositivos da referida Portaria nº 199, são basilares no que diz respeito a ações – inclusive a garantia de direitos – do poder público no enfrentamento do cuidado com as pessoas com DR.

Nesta perspectiva, além das portarias supracitadas, resgata-se como precedente a Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009, que institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética (BRASIL, 2009). Tal menção se faz necessária uma vez que 80% das DR têm origem genética.

A respeito dos direitos estabelecidos na portaria ministerial nº 199, tem-se que estes se travestem também de princípios do SUS, tais como a universalidade, integralidade e equidade. Na portaria supracitada, estes princípios estão elencados inclusive como objetivos. Deste modo, o Estado brasileiro deixa claro assim que a atenção especial à saúde destas pessoas é obrigatória, sem discriminação de qualquer tipo (BRASIL, 2014).

Vale destacar, porque é de altíssima relevância para o cumprimento dos princípios da universalidade e integralidade no SUS, a maneira extremamente cautelosa e vinculante com que a portaria define o acesso ao tratamento medicamentoso. É sabido que, por serem DR dificilmente tais doenças terão o seu eventual medicamento ou tratamento definido pela CONITEC o que representa um grande obstáculo ao direito à saúde do paciente com DR (BRASIL, 2014).

Neste diapasão, é preciso considerar que mesmo após uma intensa e demorada luta por uma política pública mínima de valorização das pessoas com DR, ainda há muito a se fazer no que se refere a políticas públicas. Assim, para oferecer às famílias e as pessoas com DR qualquer tipo de suporte, política, ou criação de direito específico é preciso conhecer a priori, as necessidades basilares destes.

Deste modo, para que o poder público, geralmente inerte, se manifeste acerca do problema, é primordialmente necessário que haja por parte da comunidade – portadores, familiares, associações, pesquisadores – um modo de mostrar-lhes que ali estão.

No caso das necessidades das pessoas que vivem com DR, essa comunidade é composta não só pelas próprias pessoas e seus familiares –

principalmente quando a DR é da criança ou do adolescente – mas também por aquelas que conjugam esforços e recursos para ver suas demandas alcançadas em perspectiva futura, ou seja, “eles são cruciais para a sobrevivência e o sucesso de uma ideia e para colocar o problema na agenda pública” (SOUSA, 2006).

Deste modo, no que tange a busca por políticas públicas voltadas às pessoas com DR, tem-se que no cenário dessas doenças há uma interação mista importante, no sentido atribuído por Goffman, entre os iguais e os informados. Nesse caso, os iguais são aquelas pessoas que vivem com tais doenças – que podem ser crianças, adolescentes, adultos jovens, idosos, mulheres e homens, negros, brancos, de escolaridades e níveis de renda variáveis. Já os informados, são aqueles que em interação com as pessoas citadas se vinculam à causa em virtude da experiência com essas pessoas, com interesses de diversas ordens, familiares, simpatia e solidariedade à causa, profissionais, econômicos.

No tocante aos informados, nesse cenário dos grupos de interesse em movimento na arena das raras, citamos a indústria farmacêutica e seus representantes com vinculações econômicas, os profissionais da saúde, educação, justiça, reunidos ou não em suas corporações e sociedades de classe, intervindo e colaborando com conhecimento e intervenção técnica (MOREIRA; NASCIMENTO, 2018).

Assim, a interação entre os informados e os iguais no Brasil, hoje caminha para a formação de uma rede de ação para desenvolver de forma ampla e eficaz a qualidade de vida das pessoas com estas doenças.

Diante da relevante necessidade de apresentar os problemas à comunidade como um todo, faz-se de grande relevância entender quais direitos já foram conquistados e os que ainda são precisos. Deste modo, apesar de dispositivos acima mencionados (portaria 199 e a Política Nacional de Atenção Integral em Genética), a efetivação dos direitos das pessoas com DR ainda encontra diversos obstáculos. Fundamentados no direito à saúde, enquanto direito fundamental, e no mínimo existencial, os portadores de DR têm formulado demandas judiciais individuais pleiteando medicamentos de alto custo em face do poder público.

Por veicularem essas demandas um âmbito de proteção alargado do direito fundamental à saúde, o poder judiciário acaba tendo que lidar com a colisão desse direito com outros (o direito à vida e à saúde de outros indivíduos em vias da legalidade orçamentária, por exemplo), sendo necessário restringi-los em determinadas situações, como aquelas referidas, por exemplo, a medicamentos experimentais ou que não constam das listas oficiais (REICHMANN, 2018).

Portanto, como primeira e principal necessidade de efetivação de direitos – e acesso à saúde –, podemos elencar a dificuldade das famílias em conseguir os medicamentos destinados a estes pacientes, chamados de medicamentos órfãos. O termo “medicamentos órfãos” foi utilizado pela primeira vez em 1968 para descrever medicamentos potencialmente úteis, não disponíveis no mercado. A palavra “órfão” surgiu inicialmente na literatura médica no âmbito da administração em crianças de medicamentos para adultos (MOTA, 2013).

Sobre estes medicamentos, tem-se que estes são caracterizados pelo baixo potencial mercadológico, o que faz com que os laboratórios resfoleguem ante os investimentos (SAINT, 2015). Aqui no Brasil, a definição empregada pela ANVISA para “medicamentos órfãos” diz que estes são medicamentos “utilizados em doenças raras, cuja dispensação atende a casos específicos”. Este conceito é pouco claro e sequer explicita a definição de DR no contexto do nosso país. Chama a atenção não apenas a definição “sintética” e incompleta empregada pela nossa agência para o termo “medicamentos órfãos”, mas também a inexistência de uma política específica para este grupo de fármacos, alguns dos quais se encontram inseridos no Componente de Medicamentos de Dispensação Excepcional (SOUZA; KRUG; PICON; SWARTZ, 2014) Não há, em suma, interesse na sua fabricação, e o acesso restrito e de alto custo é intensificado pelas regulamentações extremamente burocráticas de agências reguladoras no Brasil, que sequer regulamentam de forma completa estes grupos de medicamentos.

Para Sousa (2015) percebe-se que,

A variedade de elementos que concorrem para a delimitação das diretrizes que compõem uma política. São por vezes elementos extrínsecos à ambiência estatal, mas com sensibilidade às suas ações visando à atenuação das tensões entre os interesses que podem, ocasionalmente, marchar por veredas distintas. Compõem-

se, a partir destas contribuições, dilemas pertinentes ao custo, desenvolvimento tecnológico e à ética. Todas estas variáveis precisam ser mensuradas na confecção de uma política.

Apesar de toda essa problemática, no que tange a estes medicamentos, existem alguns avanços consideráveis. A política nacional, através da portaria supramencionada, estimula a pesquisa científica e o desenvolvimento científico e tecnológico voltados para a prevenção e tratamento de DR, com ênfase para a produção de novos medicamentos e imunobiológicos. A Portaria 199/2014 também propiciará a adoção de critérios e instrumentos regulatórios específicos para facilitar o registro e a entrada de medicamentos para tratamento de DR no mercado nacional e no SUS. (OLIVEIRA; SILVEIRA, 2015).

Assim, ainda conforme os autores, evidentemente, a superação destes problemas somente ocorrerá de forma mais incisiva por meio de um marco regulatório brasileiro que considere as características específicas dos medicamentos órfãos e a necessidade de fomentar incentivos para ampliar a disponibilidade de novos medicamentos órfãos no país. E isso deve ser feito sem comprometer as políticas e o investimento voltados aos outros medicamentos.

Portanto, mesmo diante da previsão relacionada a estes medicamentos existentes na política de atenção às pessoas com DR, várias famílias precisam recorrer aos tribunais do Brasil com o fito de amenizar a dor e o sofrimento vivido por estas pessoas através da disponibilização de *medicamentos órfãos*. Estes medicamentos, como já referido são também raros e, por conseguinte, de alto custo. Neste sentido, há o início a um processo comum entre os pacientes com DR: a judicialização da saúde. Sobre este aspecto, convém notar que segundo dados do CNJ, o número de ações judiciais nessa área aumentou 130% entre 2008 e 2017. Os pedidos, na maior parte, são relacionados a medicamentos, procedimentos de alta complexidade e leitos em hospitais, tanto para o SUS como para as operadoras de planos de saúde.

Nessas situações, Veríssimo, (2009), fala que,

Alguém vê seu direito social desamparado, o caráter jurídico da questão torna possível recorrer ao poder judiciário para exigir do Estado a prestação necessária à garantia do direito, que no nosso caso diz respeito ao tratamento da DR. Com isso, há a transferência de temas políticos para dentro das instituições do sistema de justiça,

transformando o Judiciário em um “importante fórum de contestação de políticas públicas”.

O abarrotamento do sistema judiciário reflete na demora das decisões e acarreta sérios prejuízos às famílias, além da problemática orçamentária. O direito à saúde e a uma vida digna, neste caso, diante da demora do judiciário e diante da ausência de fornecimento de medicamentos essenciais para o desenvolvimento do doente raro, encontra-se claramente maculado.

Vista esta necessidade em relação a medicamentos, sobre as pessoas com DR é importantes esclarecer que, apesar desta dificuldade estas pessoas, assim como os portadores de doenças crônicas, ainda têm direito à obtenção de tratamento, ao benefício previdenciário do auxílio-doença, à isenção de alguns tributos, como o Imposto de Renda (em casos específicos) e o IPVA, ICMS, IPI e IOF, caso necessitem comprar um carro adaptado, entre outras garantias.

Além dessas vantagens, a lei determina que, caso queiram e necessitem, as pessoas com DR consigam sacar o FGTS e o PIS/PASEP; aposentar-se por invalidez caso a enfermidade as impeça de trabalhar; e realizar o tratamento fora do domicílio. Não são, portanto, direitos específicos, direcionados a este público. O que ocorre é apenas uma equiparação destes às pessoas com deficiências.

Portanto, apesar de alguns direitos estarem previsto na portaria instituidora da política nacional, as pessoas com DR ainda enfrentam sérias dificuldades no acesso a medicamentos órfãos e têm, por conseguinte, seu direito a saúde, garantido constitucionalmente maculado.

Além disso, a efetivação dos princípios do SUS, tais como universalidade, equidade – previstos na portaria supracitada ainda representa um desafio a ser enfrentado na recepção destas pessoas de forma geral na atenção básica e no desenvolvimento de políticas pública como um todo.

Conforme o Una-SUS, até o início dos anos 80, havia poucas iniciativas no sentido de encarar as DR como uma questão de saúde pública. Graças à atuação das organizações de pacientes e movimentos sociais, alguns avanços podem ser citados, como a criação, em janeiro de 2014, dessa política nacional de atenção integral às pessoas com DR, no âmbito do SUS (BITTENCOURT 2015).

Essa política nacional tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos (BRASIL, 2014).

A APS deverá oferecer atenção multiprofissional e projeto terapêutico singular: o indivíduo e sua família devem ser acompanhados no seu território pela equipe de atenção básica, durante e após o processo de definição diagnóstica. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado (BRASIL 2012).

Conforme a Portaria GM/MS nº199/2014, a APS, que é responsável pela coordenação do cuidado e por realizar a atenção contínua da população que está sob sua responsabilidade adstrita, além de ser a porta de entrada prioritária do usuário na rede, compete realizar ações de promoção da saúde com foco nos fatores de proteção relativos às DR, como:

- Desenvolver ações voltadas aos usuários com DR, na perspectiva de reduzir os danos relacionados a essas doenças no seu território;
- Avaliar a vulnerabilidade e a capacidade de autocuidado das pessoas com DR e realizar atividades educativas, conforme necessidade identificada, ampliando a autonomia dos usuários e seus familiares;
- Implementar ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e de sintomas, e seguimento das pessoas com resultados alterados, de acordo com as diretrizes técnicas vigentes, respeitando-se o que compete a este nível de atenção;
- Encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de DR para confirmação diagnóstica; coordenar e manter o cuidado das pessoas com DR, quando referenciados para outros pontos da RAS;
- Registrar as informações referentes às DR nos sistemas de informação vigentes, quando couber;
- Realizar o cuidado domiciliar às pessoas com DR, de forma integrada com as equipes de atenção domiciliar e com os serviços de atenção especializada e serviços de referência em DR locais e com demais pontos de atenção, conforme proposta definida para a região de saúde e implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a PNH.

Desta forma, a APS deverá oferecer atenção multiprofissional e projeto terapêutico singular: o indivíduo e sua família devem ser acompanhados no seu território pela equipe de atenção básica, durante e após o processo de definição diagnóstica. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado. Alguns instrumentos, como a realização do Projeto Terapêutico Singular (PTS), são norteadores para as equipes de referência (Serviços Especializados e Serviços de Referência de Doenças Raras, Atenção Básica, NASF e outros) atuarem com uma abordagem integral, compartilhando o cuidado entre si (BRASIL 2014).

Por fim, a APS, deve também focar, na orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, DR não genéticas, e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de desse atendimento específico. Com a instituição da política, alguns avanços foram obtidos, como a construção de protocolos clínicos, implantação ou implementação de alguns serviços, aconselhamento genético e incorporação de exames específicos e de alguns medicamentos.

Contudo, ainda há muito a ser feito. Muitos pacientes têm enfrentado longas e enfadonhas batalhas na justiça a fim de conseguir medicamentos para tratar de DR. Além disso, estas pessoas não têm efetivados seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, tampouco à equidade, à resolutividade e a integralidade das ações respeitados, seja porque os serviços não dispõem de recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão preparados.

O universo das DR é plural e complexo e, como tal, representa um enorme desafio para a definição de políticas estatais e o atendimento público a esta população. A particularidade de cada caso não pode obscurecer a universalidade dos direitos. A implementação das políticas tem que atender à especificidade e singularidade das DR e dos seus portadores, assumindo a difícil tarefa de uma contínua (re)configuração dos serviços e dos profissionais em função da integralidade do cuidado e das necessidades da pessoa e da sua família (PORTUGAL, 2013).

O termo *cuidado centrado na família* surgiu devido à compreensão de que a família é considerada um elemento fundamental no cuidado de seus

membros e o isolamento social é um fator de risco, em especial para os indivíduos mais dependentes como os muito jovens, os mais velhos e aqueles com doença crônica (PINTO; RIBEIRO; PETTEGILL; BALIEIRO, 2010).

A centralidade da família é um dos atributos da APS, como foco da atenção, sendo necessário conhecê-la em sua dinâmica e assisti-la em suas necessidades individuais e de grupo em interação. Uma das características da APS, que a diferencia de outros modelos de atenção é justamente a centralidade na família, isto é, o reconhecimento do contexto e dinâmica familiar para uma avaliação que possa responder às necessidades de saúde de seus membros (GIOVANELLA, 2012).

A centralidade da família no âmbito das políticas sociais é um aspecto que vem sendo observado no Brasil pelo menos desde a década de 1980 e no cenário internacional nos anos 1950, principalmente nos setores de saúde e assistência social (LIMA, 2018). Esse atributo da APS tem como objetivo promover a saúde e o bem-estar dos indivíduos e família e restaurar seu controle e dignidade. De acordo com ele, a definição de família é dada pelos seus próprios membros e as ações não se restringem ao corpo biológico, tendo em vista que o apoio emocional, social e de desenvolvimento são considerados componentes do cuidado à saúde.

Segundo Mendes (2012), a atenção centrada na família considera o indivíduo e a família como um sistema e, por consequência, aplica uma clínica específica em três dimensões: inclui a família como marco de referência para uma melhor compreensão da situação de saúde; coloca a família como parte dos recursos que os indivíduos dispõem para manterem-se sãos ou para recuperarem sua saúde; e introduz a família como unidade de cuidado, como ente distinto de cada indivíduo-membro.

O *cuidado centrado na família* é uma abordagem inovadora para o planejamento, execução e avaliação da assistência à saúde, cujo sustentáculo é a parceria que beneficia, mutuamente, pacientes, famílias e prestadores de serviços de saúde. Os profissionais de saúde, que desempenham, em sua prática, cuidados centrados na família, reconhecem o papel vital do núcleo familiar na manutenção da saúde e do bem-estar de seus membros. Ao fazer

uso dessa abordagem são respeitados os valores socioculturais, as forças inatas e os pontos fortes das famílias (BARRETO; ARRUDA, 2016).

O *cuidado centrado na família*, entendido e percebido a partir do seu ambiente físico e social, possibilita às equipes de ESF uma compreensão ampliada do processo saúde/doença e da necessidade de intervenções que vão além de práticas curativas (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 1998).

O Ministério da Saúde conceitua família como “o conjunto de pessoas ligadas por laços de parentesco, dependência doméstica ou normas de convivência, que reside na mesma unidade domiciliar. Inclui empregado(a) doméstico (a) que reside no domicílio, pensionista ou agregado” (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 1998). Assim, a família é a sede das primeiras trocas afetivo-emocionais, da construção da identidade, é a matriz em que nascemos e morremos (ANGELO, 1997). É o espaço de constante transformação, onde se estabelecem as relações entre seus membros, compartilham crenças e cultura, e cada indivíduo exerce função distinta e complementar (CHAPADEIRO, 2011).

Já segundo Lacerda (1997), família é conceituada como um conjunto de pessoas, que possuem vínculos afetivos/efetivos podendo ou não ser ambíguos. Fruto da constituição social a qual se integra diferenciando cultural e socialmente. Considerada centro integral de convivência de pessoas onde às necessidades são providas pelos membros integrantes uniformemente de forma, a manter a representação social da família.

A família é a fonte principal de crenças e pautas de comportamentos relacionados com a saúde como comportamentos e estilos de vida; os conflitos que a família sofre nas etapas de transição do seu ciclo de vida podem se manifestar através de sintomas; os sintomas podem se manifestar como uma função adaptativa no seio da família, sendo mantidos pelos padrões de conduta familiar; as famílias são fundamentais para o tratamento das enfermidades e doenças; há outros elementos como a carga genética, o contato em doenças infecciosas por proximidade física.

Os preceitos da atenção centrada na família são: estar atentos às famílias vulneráveis e lhes ofertar apoio integral; fornecer informações durante as doenças graves; estar presente em momentos de crise; tomar a iniciativa quando a pessoa necessitar de atenção; ser vigilante aos membros vulneráveis da família, com atenção voltada às pessoas que representam o sintoma de

apresentação de um problema familiar; evitar tomar partido num conflito familiar; e reunir-se com a família em momentos críticos.

Ainda de acordo com os autores McWhinney e Freeman (2010), a família tem seis principais efeitos na saúde de seus membros: as influências genéticas; a família é crucial para o desenvolvimento infantil; algumas famílias são mais vulneráveis a problemas de saúde do que outras; as doenças infecciosas propagam-se em famílias; os fatores familiares afetam a morbidade e a mortalidade em adultos; e a família é importante na recuperação da enfermidade.

O impacto da doença recai sobre todos os membros da família, assim como a interação familiar exerce influência sobre a sua cura. A família deve ser o objeto da atenção dos profissionais, que deverão conhecê-la em seus múltiplos aspectos: sociais, sanitários, culturais, econômicos, funcionais e organizacionais (SILVA; GIONAVANELLA, 2013).

Neste sentido, os desafios para efetivar a assistência centrada na família são grandes. A ESF tem como proposta superar o modelo de atenção que privilegia uma visão fragmentada de indivíduo, descontextualizado de seu ambiente familiar e comunitário, para entendê-lo de forma integral e em seu contexto social com vistas à construção de sua autonomia, e ter a família como parceira no cuidado da saúde de seus membros, devendo utilizando-se de ferramentas de abordagem familiar que visam a estreitar as relações entre os profissionais e as famílias, promovendo a compreensão em profundidade do funcionamento do indivíduo e de suas relações com a família e a comunidade, objetiva ainda, reconhecer a família como o espaço primeiro de identificação e explicação do adoecimento de seus membros, onde os fenômenos da saúde e da doença adquirem maior importância.

4. CAMINHO METODOLÓGICO

Este capítulo faz referência ao percurso metodológico desta pesquisa. Os tópicos a seguir, abordam sobre o tipo de pesquisa, cenário da pesquisa, participantes e critérios de escolha destes métodos utilizados para coleta de

dados (GF e entrevista semiestruturada), tratamento aos dados coletados e, por fim sobre as limitações da pesquisa.

4.1 Sobre o tipo desta Pesquisa

Minayo (2001) afirma entender que:

a metodologia é o caminho do pensamento e a prática exercida na abordagem da realidade. A autora também define como as concepções teóricas da abordagem, o conjunto de teorias que possibilitam a apreensão da realidade e também o potencial criativo do pesquisador.

O desenvolvimento de uma investigação associa-se a uma sequência de momentos ordenados, compreendidos pela definição metodológica e determinados pelos procedimentos de coleta de dados que encaminham a interpretação das informações colhidas, a análise. (FIORENTINI; LORENZATO, 2006).

A pesquisa ora pretendida é de natureza qualitativa, cujo objetivo é a compreensão e explicação da dinâmica das relações sociais que não podem ser quantificadas.

Para Minayo (2001), a pesquisa qualitativa trabalha com o universo de significados, motivos, aspirações, crenças, valores e atitudes, o que corresponde a um espaço mais profundo das relações, dos processos e dos fenômenos que não podem ser reduzidos à operacionalização de variáveis.

O estudo foi realizado no município de Tianguá - Ceará. O município foi criado com sede na Povoação do Barroão, pelo Decreto nº 33, de 31 de julho de 1880. No mesmo ano, o povoado foi elevado à categoria de Vila, que tomou o nome de Tianguá, em virtude do Decreto nº 62, de 09 de setembro de 1880. Extinto pelo Decreto nº 193, foi novamente erigido a município pelo Decreto nº 1.156, de dezembro de 1933. A vila passou a categoria de cidade em face do Decreto nº 488, de 20 de dezembro de 1938. Pelo último censo – 2010, conta com uma população de 68.892 habitantes. População estimada em 2018 de 75.140 habitantes (IBGE, 2010). FONTE: Relatório de gestão 2018 - Tianguá

A cidade situa-se no planalto da Ibiapaba, limitando-se: Norte: Viçosa do Ceará e Granja; Sul: Ubajara; Leste: Coreaú, Frecheirinha e Moraújo e a Oeste com o estado do Piauí.

No âmbito da Saúde, o município é Gestão Plena do Sistema Municipal, compondo uma rede SUS de serviços, de forma a buscar atender a população e garantir o seu direito à saúde. Dessa forma, o município conta com serviços de APS, desenvolvida pela ESF composta por 26 e duas equipes do NASF.

Para apoio diagnóstico conta com um laboratório de análise clínica municipal e mais três laboratórios conveniados, tem disponibilidade de exames de mamografia, ultrassonografia e tomografia dentro do próprio município em serviços conveniados.

Para atenção secundária, dispõe de dois serviços de urgência e emergência, denominados de PA e um hospital filantrópico conveniado ao SUS, conta ainda com uma Unidade Móvel de Resgate Municipal. Dispõe de um CIAS que oferece consultas especializadas: em neurologia, ginecologia, urologia, pediatria e nefrologia. Possui um serviço de fisioterapia municipal, e mais três serviços conveniado, casa da gestante e serviço de CEO. O município abriga a sede do CEREST, sedia a policlínica que atende os oito municípios da Serra da Ibiapaba, através de consórcio.

Faz parte da rede de assistência à saúde, o Hospital Sociedade Beneficente São Camilo, sendo este filantrópico e prestador de serviços ao SUS. Este estabelecimento constitui-se também como polo de referência para atenção secundária à saúde de acordo com o Plano Diretor de Regionalização nas especialidades médicas de: Traumatologia e Ortopedia; Cirurgia Geral, Ginecologia e Obstetrícia, Clínica Pediátrica, Clínica Médica e Urgência e Emergência. Os serviços deste hospital atendem preferencialmente à população proveniente dos municípios da Microrregião de Saúde (Tiangué, Carnaubal, Guaraciaba do Norte, Ibiapina, Ubajara, São Benedito, Viçosa do Ceará).

4.2 Participantes do Pesquisa

Os participantes do estudo foram constituídos por profissionais de nível superior que atuam na ESF do município de Tianguá e *familiares cuidadores* de pessoas com DR residente no mesmo município. Como já mencionado, o município conta com 26 equipes da ESF, sendo que de cada equipe participou da pesquisa somente um profissional de nível superior.

A definição dos critérios para escolha dos participantes da pesquisa foi realizada através de medidas determinadas pela pesquisadora e foram os seguintes: participaram da pesquisa os profissionais de nível superior. A maioria com vínculo trabalhista efetivo e que estão a mais tempo compondo a ESF. O estudo contou com o envolvimento 26 profissionais do ESF, sendo vinte enfermeiros, três médicos, e três odontólogos. A categoria com maior número de participantes foi a de enfermeiro, justificada por ser a categoria com maior número de profissionais de nível superior com vínculo empregatício efetivo e por melhor acessibilidade. Vale ressaltar que 90% dos profissionais do ESF possuem vínculo empregatício efetivo (CNES 2019). Com relação aos *familiares cuidadores* o critério de escolha foi a acessibilidade, pois as entrevistas foram realizadas nos domicílios. Muitas destas famílias foram apontadas por enfermeiros e ACS. O critério de exclusão da pesquisa foram: menos de um ano atuando no ESF, profissionais que fazem parte da gestão e quanto os *familiares cuidadores* foram excluídos menores de idade e aqueles que menos prestam assistência ao familiar.

4.3 Coleta de Dados: Entrevista semiestruturada e Grupo Focal

Objetivando implementar as informações para enriquecimento dos dados e sabendo que todos os métodos de coleta de dados oferecem vantagens e desvantagens, conforme supracitado, a pesquisadora optou por realizar entrevistas com os *familiares cuidadores* de pessoas que convivem com uma DR.

A entrevista permite o acesso a dados de difícil obtenção por meio da observação direta, tais como sentimentos, pensamentos e intenções. O propósito da entrevista é fazer com que o entrevistador se coloque dentro da perspectiva do entrevistado (PATTON, 1990).

Entende-se por entrevista semiestruturada, aquela que parte de certos questionamentos básicos, apoiados em teorias e hipóteses, que interessam à pesquisa e que, em seguida, oferecem amplo campo de interrogativas, fruto de

novas hipóteses que vão surgindo à medida que se recebem as respostas do entrevistado. É um instrumento de coleta de dados que se insere em um espectro conceitual maior que é a interação propriamente dita, que se dá no momento da coleta e pode ser concebida como um processo de interação social, verbal e não verbal, que ocorre face a face, entre um pesquisador e o entrevistado.

Todas as entrevistas individuais foram previamente agendadas e realizadas no domicílio dos *familiares cuidadores*. Foi utilizado um roteiro semiestruturado, a fim de nortear as entrevistas. As entrevistas foram gravadas com o consentimento dos participantes. Apesar de ser no domicílio, foi solicitado que as entrevistas fossem feitas em local que deixassem o entrevistado a vontade e que o sigilo fosse preservado. Foram realizadas seis entrevistas, sendo quatro na zona urbana e duas na zona rural. Os familiares entrevistados (F) foram catalogados como: F1, F2, F3, F4, F5 e F6, objetivando preservar a identidade dos entrevistados.

Por sua vez, o GF foi escolhido como método principal para coleta de dados da percepção dos profissionais de saúde sobre o tema, por reunir características capazes de gerar um quadro amplo sobre o tema sob a perspectiva de um grupo. Assim, o GF foi formado por profissionais de nível superior da ESF. Utilizou-se de um roteiro previamente estabelecido pela pesquisadora em conformidade com os objetivos da investigação, objetivando nortear as discussões no GF. Para aquisição das informações foi utilizado um gravador portátil, além de diário de campo que serviu para registro de informações no decorrer das discussões. O registro foi feito por um observador externo. Para complementar e implementar o estudo foram realizadas entrevistas semiestruturadas com familiares de pessoas que convivem com uma DR do município de Tianguá.

A popularidade do GF na saúde pública reflete a salutar disposição de combinar métodos e perspectivas de várias disciplinas para a compreensão de fenômenos que, de modo cada vez mais claro, não conseguem ser abarcados e enfrentados dentro dos limites territoriais artificialmente construídos entre as várias áreas de saber (CARLINI-COTRIM, 1996).

O GF é um método de pesquisa qualitativa que tem como objetivo principal identificar percepções, sentimentos, atitudes e ideais a respeito de um

determinado assunto. Em consonância com metodologia do GF, será realizado dois momentos devido ao quantitativo de profissionais que irão participar da pesquisa produto ou atividade.

Morgan (1997) define GF como uma técnica de pesquisa que coleta dados por meio das interações grupais ao se discutir um tópico especial sugerido pelo pesquisador. Segundo Iervolino & Pelicione (2001), o principal objeto do GF consiste na interação entre os participantes e o pesquisador e a coleta de dados, a partir da discussão com foco, em tópicos específicos e diretivos.

Para Minayo (1992), o GF consiste numa técnica de inegável importância para se tratar das questões da saúde sob o ângulo do social, porque se presta ao estudo de representações e relações dos diferenciados grupos de profissionais da área, dos vários processos de trabalho e também da população.

Neste estudo foram realizados dois GF, respeitando o número de participantes por grupo. Os encontros foram previamente planejados (início da sessão, o debate, a síntese e o encerramento). Contou com um guia temático previamente estabelecido, cuja finalidade foi propiciar uma investigação produtiva. O referido guia foi previamente testado em uma entrevista para avaliar seu grau de compreensão. Os encontros ocorreram no auditório do Centro Administrativo Municipal, local que proporcionou tranquilidade, facilitou o debate e assegurou a privacidade dos envolvidos. Teve duração em média duas horas. As questões pontuadas no guia temático foram apresentadas uma a uma aos grupos, através de recurso áudio visual, onde as discussões foram fluindo sem muita interferência do moderador. Esteve presente nos grupos um observador que muito contribuiu no apanhado de informações, manuseio dos equipamentos e controle do tempo.

O moderador tem que ter habilidade de ouvir e demonstrar entusiasmo; consciência da comunicação não-verbal; capacidade de seleção dos componentes do grupo; e, principalmente, competência para lidar com o inusitado, com o imprevisível (DEBUS, 1997).

Na ocasião das discussões, foi utilizada também a técnica de construção, com o desejo de explorar mais sobre a temática. Foram apresentadas algumas fotografias de pessoas com algum tipo de DR. Este tipo

de técnica, estimulou a participação muitas vezes de forma impulsiva e inconsciente. Vale ressaltar que as fotografias apresentadas foram colhidas em sites e representavam algumas DR encontradas no município.

4.4 Análise dos Dados

Os dados coletados foram tratados utilizando a técnica de análise de conteúdo. A análise de conteúdo, atualmente, pode ser definida como um conjunto de instrumentos metodológicos, em constante aperfeiçoamento, que se presta a analisar diferentes fontes de conteúdo. Quanto a interpretação, a análise de conteúdo transitam entre dois polos: o rigor da objetividade e a fecundidade da subjetividade. É uma técnica refinada, que exige do pesquisador, disciplina, dedicação, paciência e tempo. Faz-se necessário também certo grau de intuição, imaginação e criatividade, sobretudo na definição das categorias de análise. Jamais esquecendo, do rigor e da ética, que são fatores essenciais (FREITAS, CUNHA & MOSCAROLA, 1997).

Para Minayo (2001), a análise de conteúdo é “compreendida muito mais como um conjunto de técnicas”. Na visão da autora, constitui-se na análise de informações sobre o comportamento humano, possibilitando uma aplicação bastante variada, e tem duas funções: verificação de hipóteses e/ou questões e descoberta do que está por trás dos conteúdos manifestos.

O processo de análise de dados é diverso e envolve várias etapas para auferir significados coletados. Desta forma a pesquisadora optou para este estudo as etapas da técnica segundo Bardin, o qual as organiza em três fases: 1) A pré-análise é a fase em que se organiza o material a ser analisado com o objetivo de torná-lo operacional, sistematizando as ideias iniciais. Trata-se da organização propriamente dita por meio de quatro etapas: (a) leitura flutuante, que é o estabelecimento de contato com os documentos da coleta de dados, momento em que se começa a conhecer o texto; (b) escolha dos documentos, que consiste na demarcação do que será analisado; (c) formulação das hipóteses e dos objetivos; (d) referenciação dos índices e elaboração de indicadores, que envolve a determinação de indicadores por meio de recortes de texto nos documentos de análise (Bardin, 2006).

2) A segunda fase, que consiste na exploração do material com a definição de categorias e a identificação das unidades de registro (unidade de significação a codificar corresponde ao segmento de conteúdo a considerar como unidade base, visando à categorização e à contagem frequencial) e das unidades de contexto nos documentos (unidade de compreensão para codificar a unidade de registro que corresponde ao segmento da mensagem, a fim de compreender a significação exata da unidade de registro). É uma etapa muito importante, porque vai possibilitar ou não a riqueza das interpretações e inferências. Esta é a fase da descrição analítica, a qual diz respeito ao corpus submetido a um estudo aprofundado, orientado pelas hipóteses e referenciais teóricos. Dessa forma, a codificação, a classificação e a categorização são básicas nesta fase (Bardin, 2006).

3) A terceira fase compreende ao tratamento dos resultados, inferência e interpretação. Esta etapa é destinada ao tratamento dos resultados; ocorre nela a condensação e o destaque das informações para análise, culminando nas interpretações inferenciais; é o momento da intuição, da análise reflexiva e crítica (Bardin, 2006).

4.5 Considerações Éticas

Esta pesquisa foi submetida ao CEP da UVA. Iniciou somente após aprovação e parecer do comitê, apresentando parecer favorável nº: 3.679.709 e registrado por CAAE: 18869219.9.0000.5053 (ANEXO).

Por se tratar de uma pesquisa que envolve seres humanos, foram considerados os aspectos éticos da Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde – CNS (BRASIL, 2012), que dispõe sobre as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos.

A presente Resolução incorpora, sob a ótica do indivíduo e das coletividades, referenciais da bioética, tais como, autonomia, não maleficência, beneficência, justiça e equidade, dentre outros, e visa a assegurar os direitos e

deveres que dizem respeito aos participantes da pesquisa, à comunidade científica e ao Estado. Para atender a esses pressupostos essa pesquisa foi submetida à apreciação do CEP após autorização da Secretária de Saúde do município e das demais instituições envolvidas, através de uma carta de anuência.

A Resolução esclarece também que a pesquisa em qualquer área do conhecimento, envolvendo seres humanos deve observar as seguintes exigências: a) contar com o consentimento livre e esclarecido do participante da pesquisa e/ou seu representante legal; b) prever procedimentos que assegurem a confidencialidade e a privacidade, a proteção da imagem e a não estigmatização, garantindo a não utilização das informações em prejuízo das pessoas e/ou das comunidades, inclusive em termos de autoestima, de prestígio e/ou econômico-financeiro.

O termo de consentimento livre e esclarecido obedeceu aos seguintes requisitos: a) foi elaborado pela pesquisadora e cumprido cada uma das exigências acima; b) foi aprovado pelo CEP que referenda a investigação; c) foi assinado por todos e cada um dos participantes da pesquisa; d) foi elaborado em duas vias, sendo uma retida pelo entrevistado da pesquisa e uma arquivada pelo pesquisador (BRASIL, 2012).

Os profissionais que aceitarem participar da pesquisa assinaram um TCLE a fim de garantir o cumprimento das questões éticas da pesquisa que envolve seres humanos. Estas foram esclarecidas quanto à liberdade para se recusarem a participar da pesquisa, ou retirar seu consentimento, em qualquer fase da mesma, sem penalização alguma e sem prejuízo ao seu cuidado, assim como a garantia do anonimato.

Quanto aos procedimentos éticos, esse estudo seguirá o que estabelece a Resolução Nº 466/2012 do CNS que trata dos princípios éticos em pesquisa com seres humanos que são: a beneficência, a não maleficência, a autonomia e justiça. Essa coleta de dados se realizará após a aprovação do projeto pelo Comitê de Ética.

Como garantia do sigilo das informações colhidas junto aos sujeitos da pesquisa em caso de uso das palavras destes, os mesmos terão a sua identidade preservada. Ressaltamos que a participação do sujeito no estudo

será registrada por meio da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

5. RESULTADOS E DISCUSSÕES

Este capítulo decorrerá sobre os resultados e discussões da pesquisa em questão. Os resultados a seguir constam das entrevistas realizadas nos domicílios com as famílias de pessoas com DR e da realização do GF com os profissionais da ESF do município pesquisado.

5.1 As famílias entrevistadas

Na tabela a seguir está descrito algumas variáveis que compõem o perfil dos familiares entrevistados.

FAMILIA	IDADE	GRAU DE PARENTESCO	ESCOLARIDADE	OCUPAÇÃO
F1	60 ^a	Mãe	Alfabetizada	Aposentada
F2	42 ^a	Mãe	Ensino médio	Do lar
F3	47 ^a	Pai	Ensino médio	ACS
F4	34 ^a	Mãe	Ensino médio	Do lar
F5	42 ^a	Mãe	Alfabetizada	Do lar
F6	54 ^a	Irmã	Alfabetizada	Do Lar

Fonte: Pesquisa

Na tabela, podemos observar que a maioria dos *familiares cuidadores* são as mães. Em relação ao grau de escolaridade 50% dos entrevistados são alfabetizados e 50% tem nível médio. No que diz respeito a profissão, 80% são do lar e alegam não ter outra ocupação por se dedicarem em tempo integral a cuidar da pessoa com DR. A idade média entre os participantes é de 46 anos, o que é considerada uma idade ativa para o mercado de trabalho.

Foram realizadas visitas domiciliares a seis famílias do município de Tianguá, que convivem com pessoas com DR. Nestas visitas, foram ouvidos apenas os familiares cuidadores das pessoas com DR. Inicialmente, cumpre destacar que dentre as DR dos familiares entrevistados estão mucopolissacaridose (F1), distrofia muscular (F2), síndrome de West (F3), síndrome de Marfan (F4), síndrome do X frágil (F5), e neurofibromatose (F6).

Ademais, a idade das pessoas com a DR varia entre 14 a 72 anos, o que nos permite auferir dificuldades das mais várias abrangências.

Dos entrevistados, quatro eram mães das pessoas com DR, uma delas, era a irmã (F6) e outra, o pai (F3). Das seis famílias visitadas, apenas duas localizam-se na zona rural do município (F1 e F3), além disso, dentre as famílias visitadas, duas delas (F2 e F5) possuem dois membros com DR.

A respeito da constituição familiar das pessoas pesquisadas, é válido ressaltar, a princípio, que esta varia de dois a cinco membros. Detalhadamente, a respeito da constituição destas famílias é certo dizer que: a F1 e F3 são compostas por pai, mãe e filho (pessoa com DR). A F2 é composta por mãe (viúva) e dois filhos com DR. A F4 se compõe de mãe (divorciada) e duas filhas, uma delas portadora de DR. A F5 é composta por pai, mãe e três filhos, dois deles, doentes raros. Já a F6 é composta de duas irmãs, sendo uma delas pessoa com DR.

Sobre o aspecto econômico, tem-se que a renda familiar destas famílias varia de um a dois salários mínimos. Vale observar que parte da renda de algumas famílias ainda é proveniente do benefício previdenciário das pessoas com DR. Além disso, destas famílias, apenas uma (F4) não possui casa própria.

Sobre os entrevistados, é importante salientar que apenas um deles, (F3), exerce atividade laboral remunerada, pois todos os outros se dedicam integralmente a cuidar do familiar com DR. A respeito da idade destes, esta varia de 30 a 52 anos e sobre o grau de escolaridade do entrevistado, tem-se que três deles possuem Ensino Médio (F1, F3 e F4) e os outros são apenas alfabetizados. Das famílias entrevistadas, apenas uma (F6) é evangélica, sendo as outras todas católicas.

Todas as informações coletadas através das entrevistas foram submetidas ao processo de análise de conteúdo que Bardin (1997) define como um conjunto de técnica de cunho metodológico que tem como função primordial o desvendar crítico. Desta forma, neste estudo foram utilizados os critérios de organização de uma análise. São eles: pré-análise, a exploração do material e o tratamento dos resultados.

Cada categoria aqui apresentada constituiu-se dos trechos selecionados das falas dos entrevistados e, também, conta com o respaldo do referencial teórico.

Em um aspecto geral, todas as famílias entrevistadas relataram alguma espécie de desconhecimento, em maior ou menor grau a respeito das complicações advindas da DR. Além do diagnóstico tardio, mesmo após descobrirem a doença a falta de informação ainda lhes é angustiante.

Durante as entrevistas, observou-se a surpresa das famílias com as complicações trazidas com o tempo para o portador da doença, pois estas não conhecem o desencadear das manifestações.

Na entrevista com a F1, esta relatou que *“foi uma surpresa saber que meu filho estava ficando surdo. Eu não sabia que a doença dele causava surdez”*. Já a F5, relatou que *“jamais foi prevenida que meu filho ficaria sem andar ou falar, e continuo sem saber o que mais pode acontecer com meu filho com decorrer da doença”*. Ainda sobre F5, como na família são dois irmãos portadores da mesma doença, as manifestações de um acabam sendo a única forma de “prevenção” aos cuidados do outro.

O desconhecimento é presente mesmo naquelas famílias que convivem com o diagnóstico há mais tempo. As famílias sentem falta de esclarecimento médico detalhado sobre a doença como um todo, tais como sintomas, manifestações futuras e possíveis dificuldades que serão enfrentadas. Essa ausência de informações existe mesmo com as mesmas sendo acompanhadas por serviços especializados. Desta forma, tem-se que o futuro destes pacientes e, por conseguinte, das suas famílias, é flagrantemente incerto, por falta de informação. As famílias temem o desencadear das doenças e são comumente pegas de surpresa a cada nova manifestação, como no caso da F3, que se viu uma situação difícil ao ver o filho entrar em uma fase de alta agressividade, como relatado pelo pai, que não foi orientado sobre este aspecto da DR.

A tarefa de cuidar de um familiar dependente invariavelmente expõe o indivíduo a uma série de situações adversas e implica mudanças no estilo de vida do cuidador (CERQUEIRA; OLIVEIRA, 2002). Deste modo, as relações familiares, especificamente entre o indivíduo que cuida e o que é cuidado, sofrem variações dependendo do tipo de família, contexto social e cultural em

que estão inseridas e também da força e valor das relações estabelecidas ao longo dos anos (MICHELI, 2009).

Das seis famílias entrevistadas, quatro delas (F2, F3, F5, F6) relatam algum tipo de conflito familiar decorrente da necessidade de cuidados da pessoa acometida com DR. Identificou-se que o cuidador da família (em maior parte, as mães), encontra-se sobrecarregado e os cuidados com a pessoa com DR não são divididos nem compreendidos entre os membros das famílias como um todo.

A prestação de cuidados é um processo árduo, complexo e dinâmico, caracterizado por constantes variações ao longo do tempo, tanto nas necessidades como nos sentimentos de quem presta os cuidados e os recebe (SARMENTO, 2010). Geralmente, cabe apenas ao familiar cuidador toda a responsabilidade com o doente raro, o que torna a vida deste um cenário de completa dedicação para com aquele.

Sobre este aspecto, F5 relata que seu esposo “*é grosseiro comigo porque acha que eu me dedico demais ao meu filho*”. Como não há uma ampla compreensão acerca da doença os demais membros da família se tornam mais ausentes aos cuidados, não compreendendo também a dedicação do familiar cuidador, como é o caso acima explanado. A F5 também relata que divide a responsabilidade com uma filha, o que a torna culpada por estar sobrecarregando-a também. Ou seja, neste caso, a queixa é de que o pai da criança não compreende a doença, nem busca dividir o peso do cuidado e acabam por vezes discutindo.

Sobre a F2, esta relata que, apesar de ter dois outros filhos saudáveis, que muitas vezes se recusam a cuidar dos irmãos e isso é motivo de desavença, se sente sozinha aos cuidar de seus dois filhos com DR, o que a torna extremamente sobrecarregada, estressada e presa a esta incumbência. A F6, também relata que ninguém a ajuda, mesmo podendo, sempre incumbiu unicamente a ela a responsabilidade para cuidar da irmã.

É preciso notar, neste aspecto de contexto familiar, que a principal queixa advém da não divisão não só de cuidados entre os familiares, mas da ausência compreensão da doença de forma geral. Percebeu-se ainda que, na maioria das famílias, o familiar cuidador encontra-se em certo grau de desamparo no que se refere às obrigações com o doente raro e, em

decorrência disto, vê-se com uma sobrecarga excessiva e baixa qualidade de vida.

Em um contexto amplo dos entrevistados, foi possível notar durante as entrevistas que a presença de um membro com DR diminui de forma significativa a convivência familiar com a comunidade.

Esse familiar, ao viver a experiência de ser um cuidador, percebe que este não é um papel que traz muitas satisfações pessoais. É um exercício de se doar muito mais do que receber. Assim, ele precisa de paciência, que nada mais é do que uma virtude para suportar as dores, os incômodos e os infortúnios sem queixas e com perseverança. (BOCCHI, 2001)

Todos os familiares cuidadores relataram que não têm mais vida social, pois se dedicam integralmente aos doentes raros. Ademais, as alterações de natureza física da DR, causam certo temor dos familiares ao inserir o membro da família na comunidade. Desta forma, a família acaba ficando reclusa do convívio social também.

No caso da F1, o doente raro deixou de sair na rua por ter sofrido um caso de *bullying*. Relata a mãe que “*ele não gosta mais de sair na rua, desde o dia em que um colega falou que ele não era normal, que parecia um doido*”. Neste caso, a reclusão do doente raro afeta diariamente a relação também dos pais com o convívio externo.

A maioria dos problemas com a DR e convívio com a comunidade encontra-se na barreira de aceitação física da sociedade. Algumas anomalias refletem na aparência física do portador, que por temor de ser rejeitado, acaba optando por se isolar. É o caso da F6, que relatou que “*ela foi pegar um ônibus para ir ao médico. O passageiro que estava ao seu lado, ao ver as deformidades em seu corpo rapidamente mudou de lugar achando ser a doença contagiosa*”. Este momento de constrangimento é lembrado com muito receio de que se repita.

O isolamento do doente raro em razão da sua aparência e receio da má recepção pela sociedade desde a infância o torna cada vez mais isolado da comunidade, que, sem conhecimento, muitas vezes se fecha a entender a doença e afasta o portador. Assim, sendo a família, e principalmente o cuidador, o maior apoio do doente raro, acabam aqueles a estarem reclusos também.

Foi relatado ainda que em três das famílias entrevistadas, os doentes raros não querem mais frequentar a escola, citados na tabela como (F1, F3 e F4), tanto pela questão do preconceito com a aparência física ou pelo comportamento, quanto por não haver uma escola especializada que possam atendê-los.

Desta forma, avaliando a importância para o ser humano em conviver com a sociedade, é possível auferir que este isolamento é também um causador da baixa qualidade de vida do familiar da pessoa com DR.

É um grande desafio para o sistema de saúde a efetivação de um acesso equitativo, cada segmento social tem diferentes demandas produzidas por processos sociais de exclusão, nem sempre percebidas pelo poder público. Quando estas demandas são percebidas, muitas vezes a gestão não tem acúmulo reflexivo, para formular políticas (ASSIS, 2012).

Observou-se que, ao contrário do que muito se acredita, a maior dificuldade das famílias não consiste em acessar serviços especializados pactuados extra município. A maioria das dificuldades relatadas no que se refere ao acesso à saúde dizem respeito a serviços básicos de saúde disponíveis pela APS. Algumas famílias também apresentaram queixas, alegando que enfrentam barreiras para serviços que compõe a rede municipal, como fisioterapia, fonoterapia, oftalmologia, psicologia e terapia ocupacional.

Com relação à APS, as maiores dificuldades baseiam-se no agendamento de consultas básicas, no agendamento de exames comuns, no acesso a alguns medicamentos que são fornecidos de forma irregular e acesso a transportes sanitários, já que apenas uma família das entrevistadas possui transporte próprio.

A F1 relatou que o agendamento das consultas da UBS é de, em média, um mês e não há nenhuma espécie de prioridade de tratamento para seu filho. Essa ainda relata ainda que: *“quando eu chego peço para a atendente, que o coloque para ser atendido primeiro, pois no meio de muita gente ele fica agitado. Ela me responde que não pode fazer nada”*. A falta de prioridade representa mais uma dificuldade a ser enfrentada pelas famílias e uma mácula ao princípio da equidade.

A F6 relata que nas questões mais básicas de saúde não tem acesso fácil. Ela relata: *“quando minha irmã tem crises, prefiro levar ao hospital mesmo com a demora, porque no posto de saúde tudo é agendado”*.

A F5 relata que *“o médico do postinho de vez em quando vem aqui, me dá as receitas dos remédios que eles tomam, mas nunca fomos encaminhados ao fisioterapeuta ou fonoaudiólogo. Acaba sendo uma consulta só para renovar as receitas.”*

Neste aspecto, vê-se ainda deficiente o acesso aos serviços de saúde que poderiam promover uma maior qualidade de vida aos portadores da doença. As barreiras de acessibilidade enfrentadas diariamente pelas famílias são muitas e tornam o acompanhamento mais difícil.

Embora o estudo tenha sido realizado com uma amostra limitada, os dados permitiram compreender os desafios enfrentados pelo familiar cuidador de uma pessoa com DR. Muito embora suas dificuldades se assemelhem com a maioria das pessoas que convivem com qualquer outra patologia, no caso das DR o diferencial está presente desde a busca pelo diagnóstico, como pela condição mórbida enfrentada. Isso fica evidente quando os cuidadores relatam como se dá a assistência a estas pessoas.

A falta de compreensão sobre as fases de uma DR é referida pela maioria dos entrevistados, trazendo muita insegurança e medo. Os familiares muitas vezes são surpreendidos pela evolução inesperada da doença. Alegam que nenhum serviço de saúde seja na atenção básica ou serviços especializados o profissional prepara-os para a progressão da doença. A carência de suportes institucionais não permite que as famílias sejam suficientemente amparadas para o enfrentamento do problema.

O conflito familiar é também presente na maioria das famílias entrevistadas, seja por sobrecarga física e emocional, por negligência de alguns membros ou por questões familiares estruturais, o que torna a tarefa de assistir o doente raro ainda mais difícil.

Segundo Imaginário (2008):

a tarefa de cuidar pode produzir uma sobrecarga intensa que acaba por comprometer a saúde, a vida social, a relação com os outros membros da família, o lazer, a disponibilidade financeira, a rotina

doméstica, o desempenho profissional e inúmeros outros aspectos da vida familiar e pessoal.

A experiência de cuidar de um familiar doente pode representar uma grande sobrecarga emocional, física e financeira, que afeta a qualidade de vida dos cuidadores, uma vez que cuidar de um familiar exige disponibilidade, tempo e dedicação. Cuidar de um paciente com doença crônica ou avançada em casa pode gerar uma sobrecarga considerável nos cuidadores familiares, que podem vir a adoecer, justamente devido ao fato de lidarem diretamente com a maior parte das tarefas na assistência ao paciente em casa, recaindo sobre eles os encargos inerentes do cuidar.

Ademais, a questão da convivência com a comunidade foi mencionada pelos pesquisados como um ponto que traz muito sofrimento para o doente bem como para o familiar cuidador. Para a pessoa doente foi enfatizado a questão do preconceito, da sua exposição e da ignorância da comunidade em aceitar a pessoa, até mesmo com relação ao ambiente escolar. Ainda há muitas barreiras para que uma pessoa com DR seja aceita em uma escola. Já para o cuidador, entendeu-se que este se sente privado de liberdade e sua vida social afetiva se torna muito limitada pela ocupação maior do seu tempo estar dedicada a pessoa doente.

Sobre o acesso aos serviços de saúde é destacado por todos os participantes do estudo como muito limitado. Vale ressaltar que em suas falas fica claro que o acesso tanto a serviços básicos como serviços especializados são insuficientes.

Destacam ainda que serviços como uma consulta na atenção básica, exames complementares, fisioterapia e fonoaudiologia são serviços que eles mais procuram e dificilmente são atendidos. Outra dificuldade relacionada ao acesso é quando se trata de serviços especializados em grandes centros. A falta de aporte familiar e financeiro são dificuldades para chegar até estes serviços. Outra questão com relação ao acesso é que a raridade da doença por si só não é garantia de prioridade em nenhum serviço.

5.2 Os profissionais participantes do Grupo Focal

Neste tópico se encontram os dados obtidos acerca do perfil dos profissionais que participaram da pesquisa. Dados como idade, sexo, profissão e tempo de atuação no ESF são de suma importância para que se conheça, de forma prática e direta, quem são os participantes da pesquisa em questão.

CATEGORIA	VARIÁVEIS	Nº
IDADE	26 A 36	09
	37 A 47	15
	48 A 58	02
SEXO	MASCULINO	04
	FEMININO	22
PROFISSÃO	ENFERMEIRO	20
	MÉDICO	03
	ODONTOLOGO	03
PÓS GRADUAÇÃO	ESPECIALIZAÇÃO	20
VÍNCULO EMPREGATÍCIO	EFETIVO	22
	CONTRATO TEMPORARIO	02
	CARGO COMISSIONADO	02
TEMPO DE ATUAÇÃO NO ESF	1 A 5 ANOS	08
	6 A 11 ANOS	06
	12 A 17 ANOS	07
	18 A 24 ANOS	05

FONTE: Pesquisa

Entender o perfil dos profissionais é de fundamental importância para conhecer o público e, conseqüentemente, compreender as respostas obtidas com a pesquisa.

Vários aspectos do perfil dos profissionais são interessantes observar a fim de entender a formação do grupo focal em si. A maioria dos pesquisados são mulheres, constituindo mais de 80% destes.

Além disso, a idade dos participantes está entre 26 a 58 anos. Neste aspecto é relevante notar que o público constitui-se de profissionais mais jovens. Destes, apenas 7,7 % são formados por profissionais de 48 a 58 anos.

Ainda, dentre os profissionais na UBS, foram sujeitos da pesquisa enfermeiros, médicos e odontólogos. Destes, a maioria, com 77% dos entrevistados, é de enfermeiros. Esta mesma porcentagem representa aqueles que possuem algum caráter de especialização.

A respeito do vínculo empregatício dos profissionais, obteve-se o resultado de um quadro de mais 84% de profissionais efetivos.

Por fim, ainda sobre os pesquisados, tem-se divididos entre o tempo de atuação na ESF. Este aspecto foi dividido em quatro grupos de tempo: o primeiro é composto por profissionais que atuam na ESF entre um e cinco anos, que representa 30% dos pesquisados. O segundo grupo, formado por

aqueles que atuam de seis a onze anos no ESF e representa 23% dos pesquisados. E sobre os dois últimos grupos, ou seja, aqueles que atuam a mais tempo na ESF, entre doze a 24 anos, incluem-se 47% dos participantes.

No início do encontro do GF, foram apresentadas aos participantes algumas indagações presentes no guia temático, objetivando fomentar as discussões e utilizando-se de recurso audiovisual. Posteriormente, foram apresentadas imagens de pessoas com algum tipo de DR encontrada no município.

No momento da apresentação das indagações, percebeu-se que muitos participaram de forma discreta e apresentaram momentos de insegurança e curiosidade. Já no momento da amostragem das fotografias, que teve com objetivo despertar a atenção do grupo para as patologias, desafiando-os a identificá-las, o grupo se mostrou inquieto, curioso e bastante participativo. A maioria dos profissionais demonstrou não conhecer do que se tratava e demonstrou também grande interesse pelo assunto.

Passada a primeira fase de análise dos dados obtidos, trata-se da categorização. Esta categorização, que consiste em agrupar dados comuns a fim de sintetizar os resultados, foi dividida em três categorias: inicial, intermediária e final.

CATEGORIA INICIAL	CATEGORIA INTERMEDIARIA	CATEGORIA FINAL
-Definição/prevalência/incidência das DR -Política Nacional de Atenção Integral às DR	-(Des)conhecimento sobre a problemática	-Qualificação profissional
NASF, CAPS, POLICLINICA, CEO, NAPE, laboratórios, clínicas de fisioterapia e oftalmologia -Cobertura de 100% com ESF -Baixa rotatividade entre os profissionais Teste triagem neonatal descentralizado	-Acessibilidade -Integração	-Potencialidades(?)

<ul style="list-style-type: none"> -Integração entre ESF e serviços municipais especializados -Acesso restrito aos serviços -Linha de cuidado -Protocolos -Acesso a exames de imagem e laboratoriais -Serviço de contra referência -Banco de Dados -Maior visibilidade dos serviços locais -Binômio paciente família 	<ul style="list-style-type: none"> -Descontinuidade da assistência, -Integralidade prejudicada. -Fragmentação do cuidado 	<ul style="list-style-type: none"> -Desafios
---	---	---

Fonte: Pesquisa

As DR ainda constituem um grande desafio para a saúde pública, são muitos os entraves para que haja uma assistência efetiva. Uma das grandes dificuldades enfrentadas é a questão da qualificação profissional. Sobre este aspecto é importante notar que há uma fragilidade da APS no trato das DR. Esta fragilidade se dá no aspecto do desconhecimento sobre estas doenças. Como enfrentar um “problema” que sequer sabe-se que existe? Além disso, mesmo quando se sabe que existe, a DR é vista com pouca esperança de tratamento e diagnóstico.

Durante as discussões do GF, ao indagar sobre DR, foi interessante perceber que os participantes não entraram no consenso sobre sua definição, ou seja, de todos os participantes, nenhum realmente tem conhecimento aprofundado acerca da definição de DR.

Os participantes foram estimulados a formar o conceito sobre DR e das respostas obtidas, uma das mais frequentes, de forma geral, foi a de que DR consiste em uma doença incomum, que atinge uma população menor. Apesar do conceito correto, é importante observar que este é ainda muito básico e soa mais como uma espécie de interpretação literal da palavra rara, por si só. Dentre as respostas, podemos destacar em algumas falas:

É uma doença estatisticamente encontrada em menor quantidade. São síndromes pouco conhecidas. São também crônicas e não transmissíveis. Confesso que estou no ESF há bastante tempo e já me deparei com paciente portador de doença rara, com alguma síndrome, mas minha contribuição enquanto enfermeiro foi encaminhar para o médico da minha equipe que por sua vez encaminhou para serviço especializado. Não sei se na minha área tem outros casos. Não são doenças de notificação, então fica difícil saber números de casos. (Enfermeiro)

Entendo que doença rara é uma doença menos comum, que atinge uma pequena parcela da população. Elas são de cunho genético e não tem cura. Não conheço casos na área que atuo. Seria interessante sabermos o número de casos existentes no município.

Já atendi alguns pacientes, mas entendo que o município não tem suporte para cuidar, nos restando a opção de encaminhamento para grandes centros (Médica).

Na minha área de atuação tem um portador de Síndrome de West, poucas vezes vi ele na unidade, o pai vai na unidade para renovar as receitas de medicamentos especiais. Sempre a médica renova. Lembro também que ele foi encaminhado ao CAPS e ao Neurologista (Enfermeiro).

É uma doença que não é muito comum na população, mas já atendi uma criança com uma síndrome rara, lembro que foi no consultório porque apresentava muita inquietação e a mãe percebeu um edema na face. Um ACS da área já me falou que tem uma criança na área dele com uma síndrome e que faz tratamento na capital, mas eu não atendi esse paciente nem sabia de sua existência. Ao examinar a cavidade bucal percebi que havia várias cáries e que a criança estava com odontalgia. Tive que encaminhar para o CEO - Centro de Especialidades Odontológicas. (Odontólogo)

Está problemática de conhecimento extremamente raso e apenas literal dos profissionais da ESF percebidas através das falas no GF, contraria as diretrizes da já mencionada política nacional. É também notório nos discursos dos pesquisados, por exemplo, pela fala do odontólogo, a visão de que quem deve cuidar da pessoa afetada por uma DR é o serviço especializado, ferindo assim um dos atributos da APS que é a coordenação do cuidado. Desta forma, deixa de garantir a continuidade da assistência, sem o reconhecimento dos problemas que requerem seguimento constante.

Ademais, a questão do desconhecimento dos profissionais de saúde a respeito das DR é ampla e não se faz presente somente em nosso município e nem no país. Com vista a mudar a semelhante realidade, a UE adotou, em 11 de novembro de 2008, uma comunicação em que apresenta a estratégia para apoiar os estados membros da UE a cuidar dos 36 milhões de doentes com DR. Neste documento, salienta-se que a cooperação europeia pode ajudar a assegurar que os conhecimentos, embora escassos, possam ser partilhados e os recursos sejam combinados tão eficientemente quanto possível, para se abordar de modo eficaz e em toda a UE a problemática das DR.

Em conclusão, a Comissão Europeia tem tomado iniciativas específicas, como o programa de DR, o regulamento relativo a medicamentos órfãos, e a atenção prestada a DR por atividades de programas-quadro de investigação e desenvolvimento tecnológico.

Como resultado desta política de assegurar o compartilhamento de informações e conhecimentos, tem-se que o balanço de uma década após a implementação da legislação na UE, deve ser considerado uma história de sucesso por aquilo que foi conseguido e pela colaboração entre os vários intervenientes.

Deste modo, para tentar amenizar a escassez de conhecimento no Brasil, se faz necessário também tornar efetiva a política já existente que busca compartilhar os conhecimentos sobre as doenças, primordialmente. Sabe-se que o conhecimento da comunidade científica ainda é escasso, apenas 10 a 20% das DR tem tratamento (MOTA; SEPODES, 2013), mas é importante destacar também que o pouco conhecimento que existe ainda não é disseminado, mesmo que de forma geral, no âmbito da APS.

Voltando ao aspecto das discussões do grupo, foi possível observar que a maioria dos profissionais associaram DR a uma doença de ordem genética, o que revela, de forma mais contundente, o pouco conhecimento sobre a problemática em questão. Deste modo, alguns profissionais assim conceituaram DR:

É uma doença decorrente de distúrbios genéticos, percebo que no interior as pessoas se casam muito com parentes e certamente isso é um fator. (Médica)

A gente não tem muito o que fazer porque muitas vezes são doenças progressivas e sem cura. Não temos estrutura para cuidar destas pessoas. Não temos apoio laboratorial, os exames muitas vezes não são fornecidos pelo SUS. (Médica)

É uma doença de carácter genético que trazem grande repercussões na vida das pessoas. As doenças genéticas devem ser sempre acompanhadas por especialistas e o município não dispõem. Acho muito complicado a assistência a uma pessoa com uma doença rara no município. Sei algumas coisas sobre as doenças raras porque tenho parentes que são acometidos por estas doenças (Enfermeiro)

Nas discussões sobre o conceito de DR, foi colocado com muita ênfase, que conceituá-las como doenças incomuns e doenças de cunho genético não é de todo errado, mas ainda superficial. Em conformidade com a Portaria 199 de janeiro de 2014, as DR estão divididas em doenças de origem genética: anomalias congênitas, ou de má formação tardia, deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo. E as de origem não genéticas: inflamatórias, infecciosas e autoimune.

Outro ponto alto nas discussões que foi interessante observar, foi que a maioria dos profissionais conceituou a DR como doença de difícil diagnóstico ou de difícil tratamento. Estas falas representam por si só, uma problemática de saúde pública e se encontram explicitas neste estudo.

O paciente com DR no Brasil enfrenta muitas dificuldades. O primeiro está no diagnóstico, muitas vezes tardio pela falta de conhecimento dos próprios profissionais. Depois surgem as dificuldades de acesso ao tratamento que de forma geral tem um elevado custo, tornando uma árdua jornada para todos os envolvidos. E isso tudo em meio à falta de todo o tipo de informação acerca da doença, além das dificuldades e eventuais limitações impostas pela enfermidade (INTERFARMA, 2018). Este discurso de alguns profissionais revela também a falta de esperança com relação ao tratamento e que uma DR representa uma sentença de morte.

Doença com difícil diagnóstico e difícil tratamento, a gente sabe que elas não têm cura e que estas pessoas infelizmente vão morrer. Pra gente é difícil dizer isso, mas a realidade é essa. Os familiares sofrem, buscando a saída. Estas doenças vão matando o paciente e a família também. (Enfermeiro)

Patologias não detectadas facilmente, ainda pior nos interiores que não contam com geneticistas. A doença avança e a gente fica limitado sem poder fazer nada. (Médica)

Ainda, a minoria dos participantes relevou não saber do que se tratava e afirmaram não possuir nenhum conhecimento a respeito destas doenças.

Nunca trabalhei com estes casos, sinceramente não sei como agir se me deparar com algum com uma pessoa da área que trabalho com um diagnóstico de doença rara. Acho que isso é um problema da maioria dos profissionais porque nunca recebemos nenhuma orientação a respeito. (Enfermeira)

Sei da existência dessas doenças, até já recebi no consultório, mas de imediato já encaminho ao CEO. Não sei lidar com este tipo de paciente. (Odontólogo)

Diante disto, entender a visão da APS a respeito das DR consiste em um passo inicial para tratar da realidade vivida pelas pessoas afetadas por DR no Brasil, que somam mais de 13 milhões. É preciso reconhecer que a escassez de conhecimento por parte da ESF precisa ser amenizada. A instrumentalização dos profissionais para conhecer e trabalhar com pessoas e famílias que convivem com estas patologias em um de seus membros pode

contribuir para que os profissionais possam ajudar as famílias no itinerário que percorrem na RAS, desde a atenção primária até os serviços de referência. (LUZ; SILVA; MONTIGNY, 2015).

É válido acrescentar ainda que, com o fito de amenizar o problema do conhecimento acerca das doenças no que se refere a população e aos profissionais de saúde, o observatório de DR da Universidade de Brasília está elaborando um aplicativo chamado “Raras Net” para auxílio dessas pessoas e para os profissionais da área da saúde. Ademais, é fundamental acentuar a relação do profissional com o usuário, a continuidade no tratamento, o estabelecimento de diálogo amplo e a interrogação das verdadeiras situações das DR. Considerando que pacientes com essas patologias muitas vezes não possuem apoio e assistência dos serviços de saúde (BARBOSA; SÁ, 2016).

Ainda sobre o conhecimento a respeito das DR, foi também indagado ao GT sobre a Política Nacional sobre DR. Em reflexo das respostas do quesito anteriormente exposto, por não conhecer o que é uma DR, poucos profissionais conhecem a política, mesmo que minimamente. Quando se fala na legislação da política nacional, o conhecimento é ainda menor, apenas um participante do grupo conhecia a política de forma mais completa.

Iniciei os estudos sobre a portaria sobre Doenças Raras por ter uma pessoa com doença rara na família. (Médica)

Conheço, porém muito pouco. É preciso que os governantes divulguem e nos qualifiquem para atendimento dessa demanda. (Médica)

Já ouvi falar, mas confesso que nunca li sobre. (Enfermeiro)

Eu nunca soube que existia uma política específica para essa problemática. A gestão nunca nos repassou. Acho que falta divulgação. (Enfermeiro)

Este ponto nos traz, primordialmente, o questionamento acerca da real divulgação e consequente efetivação dessa política, uma vez que a própria existência desta não é, de forma geral, do conhecimento dos profissionais da APS. Deste modo, para a implantação de uma política específica é necessário garantir sua consolidação política, financeira, institucional e operacional, legitimando-a pela atuação dos diversos fóruns de participação social, como os conselhos de saúde e as comissões intergestoras bipartite e tripartite. Os âmbitos decisórios nas três esferas de governo precisam ser povoados pela

participação da sociedade civil, inclusive as associações de portadores de patologias, contribuindo para a implantação de uma política efetiva.

O claro desconhecimento sobre a DR e sobre a política nacional reflete claramente na dificuldade do profissional de atenção primária no momento de referenciar o paciente, e por conseguinte, garantir seu atendimento e tratamento de forma mais correta.

O SUS como preconizado em seus princípios, deve atender segundo a integralidade, na qual todos têm direito a atendimento e ao tratamento. Para algumas DR, o Ministério da Saúde desenvolveu protocolos de tratamento visando a aproximar o usuário de um atendimento adequado e buscando diminuir indicadores como a mortalidade (BARBOSA; SÁ, 2016).

O município de Tianguá, conta atualmente com serviços que integram uma RAS, embora não seja específica para atender as DR, podem garantir serviços que são de suma importância para a assistência de alguns tipos de DR. Como porta de entrada do serviço à saúde, a APS deve se colocar como ponto de partida nesse caminho. Atualmente, um dos maiores problemas na assistência em saúde é a fragmentação do cuidado. Essa fragmentação pode se dar por diversos níveis de atenção, problemas na organização dos fluxos, falta de credibilidade nos serviços etc.

Deste modo, foi suscitado no GF a questão dos serviços de referências municipal. O discurso da maioria dos participantes acerca do serviço de referência municipal foi de que os serviços de referência em partes não atendem as reais necessidades dos pacientes, pois não contam com boa estrutura. Relataram ainda que pacientes com DR de suas áreas são referenciados aos grandes centros e que o vínculo geralmente é quebrado, pois estes já não procuram a ESF. Isso não foi consenso, mas foi um número bem expressivo, por outro lado, alguns timidamente, colocaram que encaminham alguns casos para o CAPS, NASF, NAPE, Policlínica e CEO e que os encaminhamentos não são contrarreferenciadas e por vez não sabem como está sendo o processo de cuidado no serviço de referência.

Conheço os equipamentos, mas prefiro mesmo é encaminhar para os serviços mais complexos. Aqui, acho que nunca resolvem a situação.
(Médico)

Um destes serviços é o NAPE. Sei até que lá são assistidas diversas crianças especiais. Eu já encaminhei um paciente para lá, mas os familiares me disseram que é muito difícil conseguir uma vaga. (Enfermeira)

Os serviços que compõem a rede municipal não atendem na sua totalidade estes pacientes. Não tem estrutura. Encaminhei um paciente para um serviço municipal e nunca obtive a contrarreferência, não sei o que foi feito deste paciente. Também encaminhei uma criança da minha área para o Albert Sabin, acho que lá ela vai ser bem cuidada. O grande problema é que parece que o paciente se perde pelo caminho, não recebemos uma contrarreferência. (Médico)

Acerca das falas, é válido ressaltar que há pouca valorização e (re)conhecimento aos serviços de referência municipal. Percebe-se que há pouca integração da rede municipal como um todo e que a inexistência da contrarreferência fragiliza a assistência e conseqüentemente há uma quebra do vínculo e a continuidade do cuidado é afetada. O sentimento de pertencimento da ESF sobre pessoa referenciada deixa de existir. É como se a responsabilidade do cuidado passasse a ser do serviço secundário e não mais da ESF.

Deste modo, um passo importante para melhoria da assistência aos acometidos por uma DR é conhecer melhor o itinerário terapêutico e conciliar tais itinerários com os serviços já existentes no âmbito municipal.

Os diversos enfoques possíveis na observação de itinerários terapêuticos podem subsidiar processos de organização de serviços de saúde e gestão, na construção de práticas assistenciais compreensivas e contextualmente integradas (CABRAL, 2011).

É fundamental que exista uma reorganização no processo de trabalho no campo da saúde, a fim de qualificar o profissional, beneficiar o usuário e alcançar a acessibilidade e equidade no acesso. Isso contribuirá para que o trajeto do usuário seja simplificado e articulado com as práticas de ações para o atendimento e cuidados em saúde. A qualidade do serviço, a facilitação na comunicação e a interação entre os usuários e profissionais são fatores indispensáveis e que precisam de estratégias para a facilitação no processo do itinerário terapêutico. (BARBOSA; SÁ, 2016)

A Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 destaca que:

a linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR é estruturada pela Atenção Básica e Atenção

Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

Mesmo com essas atribuições, ainda existe dificuldade no acesso à porta de entrada do usuário, pelo fato dos atores envolvidos no processo de acessibilidade aos centros referência não conhecerem o que é ofertado pelo sistema de saúde devido à ausência de informações pertinentes aos usuários e profissionais. (BARBOSA; SÁ, 2016).

Como já mencionado, apesar de ditas raras, as doenças deste tipo no país acometem 13 milhões de pessoas, o que torna o objeto da pesquisa de extrema relevância e motivo de preocupação, haja vista o pouco conhecimento acerca da problemática.

Deste modo, a fim de entender a frequência com que tais doenças aparecem no contexto da ESF, foi questionado aos agentes da pesquisa se eles já haviam realizado algum tipo de atendimento a alguém com DR na UBS e se sim, qual seria a patologia.

Como resultado, 15 dos 26 participantes, ou seja, 57% destes, responderam que já realizaram atendimento a pessoa com DR no âmbito da ESF. No entanto, vale mensurar que apesar da quantidade de respostas afirmativas, alguns profissionais não sabem de qual doença especificamente se tratava, o que dificulta, por óbvio, qualquer espécie de encaminhamento.

Ademais, o Ministério da Saúde, na descrição de diretrizes para atenção às pessoas com DR estabelece que é função da atenção básica detectar ou suspeitar de DR e fazer os encaminhamentos necessários. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. Além disso, na consulta, realizar a anamnese com especial atenção para sinais e sintomas clínicos, residência em áreas de risco, exposição a outros afetados, vetores e ambientes de risco; exame físico completo com especial atenção para órgãos mais frequentemente atingidos; acompanhamento de rotina na atenção básica de acordo com a orientação dos serviços de atenção especializada. Pacientes com suspeita de DR de natureza infecciosa poderão ser encaminhados/referenciados de forma regulada a serviços de referência em DR, com relatório clínico resumido (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014).

Ainda sobre o atendimento ao caso de DR, ao responderem que já atenderam pessoas com DR, os profissionais citaram como exemplo patologias como: síndrome de West, Fibrodysplasia Ossificante Progressiva, síndrome de Guillain Barré, Silicose, Hemofilia, síndrome de Turner, E.L.A., isquemia em medula, neurofibromatose, pênfigo, coagulopatia. Outros afirmaram não saber de que síndrome se tratava, mas entendiam ser raras por serem doenças de ordem degenerativa e por gerarem anomalias incomuns.

Assim, apesar de mais da metade dos entrevistados apontarem que já atenderam pacientes com DR, poucos sabiam identificar a doença ou mesmo referenciar o paciente. Esta deficiência de conhecimento identificada na “porta de entrada” do paciente, qual seja, a atenção básica, prolonga o itinerário terapêutico do paciente.

Realizados os questionamentos acerca do conhecimento básico da APS em um contexto de DR, em seguida foi pedido ao grupo que apontassem potencialidades na assistência destas doenças em âmbito municipal.

Aqui, neste quesito, a pesquisa encontra entre os apontamentos, as mais diversificadas respostas. Alguns profissionais citaram como grande potencialidade alguns serviços especializados existentes no município, tais como o CEO, policlínica, Naná e NASF. Conforme dito pelos pesquisados, a existência destes serviços facilita a assistência a estas pessoas.

Como potencialidade, eu considero os especialistas que atendem na policlínica, principalmente o serviço de neurologia, apesar das poucas vagas ofertadas. (Enfermeiro)

O NASF é um potencial na Atenção, porém às vezes deixamos de encaminhar para os profissionais e em caminhamos para serviços mais distante. Acho que é preciso alinharmos algumas condutas (Enfermeiro)

Outra potencialidade apontada é a existência de 100% de cobertura no que se refere a ESF no âmbito municipal, tornando mais fácil o acesso. Os profissionais indicaram que por ter uma boa cobertura, ainda que não haja um atendimento completo na ESF e que seja apenas o início o itinerário terapêutico, o município encontra-se em condições de oferecer ao paciente com DR a porta de entrada a seus cuidados.

O município conta hoje com médico em quase 100% das unidades, e também é coberto com 100% de ESF. Isso pra mim significa uma potencialidade. (Odontólogo).

Ainda como potencialidade, alguns profissionais identificaram como tal a realização da triagem neonatal de forma descentralizada. Este exame é realizado em todas as UBS do município e confere a possibilidade de diagnóstico precoce de alguma DR.

A respeito dos desafios, um apontamento unânime foi a falta de conhecimento dos profissionais em lidar com tais patologias. Esta autocrítica subsidia a detecção da principal problemática no que se refere a DR e atenção primária: a falta de conhecimento basilar dos profissionais atinge diretamente a vida daquelas pessoas com DR. Essa opinião se encontra em falas como:

Uma fragilidade é a falta de conhecimento dos profissionais e a falta de profissionais especializados. Eu mesmo nunca tive acesso a nenhuma espécie de capacitação ou curso nessa área. (Enfermeiro)

Temos como fragilidade o não conhecimento da rede pelo profissional. Até hoje não sabia que tinha uma política específica para essa problemática. (Enfermeira)

Interessante perceber também que alguns participantes, em suas falas, associam a falta de conhecimento dos profissionais da APS como reflexo da falta de suporte e investimento para o crescimento deste conhecimento que, segundo os profissionais, é ausente na rede pública de saúde. Corroboram este quesito respostas como:

Acho que uma fragilidade é a falta de interesse por parte de muitos gestores em proporcionar conhecimento sobre a problemática aos profissionais. (Enfermeiro)

Desconhecimento e falta de sensibilidade da gestão para adesão à política nacional, porque essas doenças acabam ficando invisíveis aos olhos dos gestores. (Médica)

Sobre este aspecto, convém notar que o investimento em clareza sobre tais doenças na ESF se faz urgente. É controverso tratar – e acreditar – que a APS trata apesar da saúde basilar. Um dos problemas mais prevalentes na análise da APS é uma visão estereotipada de que os cuidados primários são simples. Na realidade, os cuidados primários cuidam das condições de necessariamente, mais simples. Há condições simples que se apresentam na

APS, mas, também, há outras condições que são de manejo muito complexo (VILAÇA, 2015).

Outro desafio latente identificado durante o desenvolvimento do grupo focal, é que há uma perda do vínculo entre os profissionais da equipe com a pessoa com DR desde que esta é referenciada ao serviço especializado. Este rompimento do vínculo acarreta a não prestação da assistência na sua totalidade, uma vez que a pessoa com DR necessita de cuidados inerentes a APS. Além disso, o desfazimento do vínculo acarreta também a descontinuidade do cuidado.

Quando a gente encaminha um paciente com doença rara, dificilmente a gente tem uma contra referência. A pessoa passa a se tratar no local de referência e a gente praticamente perde o contato com ela. (Enfermeira)

Instigados a citarem mais desafios, os profissionais indicaram a dificuldade na realização de exames laboratoriais e de imagem e a inexistência de protocolos e linha de cuidados clínicos para o tratamento de algumas DR.

Acho que o município não oferece estrutura para tratar uma pessoa com doença rara. Às vezes, um simples exame laboratorial e de imagem são difíceis de agendar. (Médica)

Acho também que o município não dispõe de um quantitativo de médicos especialistas que poderiam acompanhar esses casos. (Enfermeiro)

Além dos desafios já citados, outro indicado pelos profissionais foi o da ausência de um banco de dados no âmbito municipal que forneça dados sobre a incidência/prevalência das DR no âmbito municipal.

Estou há pouco tempo no município e não sei se no território que atuo existe alguma pessoa com doença rara. Um banco de dados facilitaria um melhor acompanhamento desses casos. (Médica)

A inexistência de um banco de dados tem implicações sobre o real cenário das doenças raras no território. Não é possível conhecer de fato a realidade de índice de incidência e prevalência e onde se localizam geograficamente. Este fato também implica na invisibilidade das DR e consequentemente na assistência à saúde dos acometidos.

6. CONCLUSÃO

Diante de tudo o que aqui fora exposto, foi possível compreender, de forma clara, que a atuação da ESF no município, diante de uma pessoa com DR ainda é precária. O déficit de conhecimento sobre as doenças pelos profissionais e a falta de integralidade da assistência constituem esta precariedade. Junto a isso, os poucos estudos realizados no país sobre essas doenças associado a não divulgação da política nacional específica, gera um inevitável sofrimento às pessoas com DR e a seus familiares em um itinerário terapêutico.

Além disso, mesmo que se saiba da existência de uma política nacional voltada especificamente às pessoas com DR no Brasil, e sabendo também que, a política é de instituição recente, observa-se, mediante os resultados, a baixa efetivação da política, uma vez que parece não estar cumprindo adequadamente suas metas, sendo que a existência desta não chega sequer ao conhecimento os profissionais da ESF, tornando inalterado o cenário das DR no âmbito do município.

Foi possível perceber também, a nível local, que falta de conhecimento reflete, de forma clara e incisiva, em uma problemática que se evidenciou nesta pesquisa: O encaminhamento direto dos pacientes com DR para serviço especializado e a consequente ausência de prestação de serviços existentes no município pesquisado. Deste modo, ao ter contato com o paciente com DR, por não ter conhecimento a respeito, o procedimento imediato é o encaminhamento. Este encaminhamento cria um “abismo” entre a pessoa com DR e a APS que logo se desvinculam e deixam de prestar cuidados básicos.

Foi observado ainda que o cuidado pela ESF ainda é prestado de forma fragmentada, ou seja, com perda de vínculo longitudinal⁴ e o cuidado, quando prestado, é centrado na doença e não na pessoa e família. Desta forma, gera-se uma descontinuidade do cuidado, tornando a prestação de cuidado pela ESF ainda insipiente.

⁴ Relação terapêutica entre paciente e profissionais da equipe de Atenção Primária em Saúde (APS) ao longo do tempo, que se traduz na utilização da Unidade Básica de Saúde (UBS) como fonte regular de cuidado para os vários episódios de doença e cuidados preventivos.

Apesar dessa pesquisa evidenciar pontos negativos com relação a assistência, foi notável também um ponto positivo: o anseio, claro dos profissionais em obter mais conhecimento a respeito da problemática em questão. Os profissionais da ESF se mostraram bastante interessados e participativos, o que gera uma esperança na mudança do cenário atual. Além do mais, reconheceram o tema como de grande importância na seara municipal e entenderam que se faz necessário uma remodelagem na assistência a esse público.

Com os resultados encontrados a respeito da entrevista realizada com as famílias de pessoas com DR, foi observado que, em relação a prestação de assistência, o resultado foi extremamente semelhante ao que fora observado no contexto do GF com os profissionais: estamos diante de uma assistência frágil e distante das pessoas acometidas e das famílias.

Compreender os desafios enfrentados pelo cuidador familiar de uma pessoa com DR é primordial e deve ser concomitante ao cuidado da pessoa por elas acometida, identificou-se que as famílias com pessoas com DR enfrentam diariamente vários desafios de diversas ordens que podem passar despercebidos tanto aos olhos do poder público quanto aos dos próprios cuidadores.

Deste modo, a falta de acessibilidade (e prioridade) nos sistemas de saúde, a falta de compreensão e apoio familiar, e a conseguinte não integração da família na sociedade, diminuem drasticamente a qualidade de vida dos familiares e dos portadores da doença também.

É preciso, portanto, que haja sensibilidade em reconhecer a gravidade destas dificuldades no enfrentamento da DR por parte da família. Além disso, reconhecer é apenas o primeiro passo, é preciso que haja, por parte do poder público uma ação em suprir algumas necessidades apontadas, tais como a efetivação da prioridade das pessoas com DR em sistemas de saúde e promover, através da publicização de informações, esclarecimentos sobre a doença, trazendo minimamente um conforto às famílias.

Com efeito, os resultados revelam que o panorama atual ainda se distancia muito do que preconiza o nosso sistema de saúde. A capacidade resolutiva dos serviços de saúde deve ser repensada, apontando novas abordagens para que as iniquidades reveladas não sejam tidas como

possibilidade de encurtamento de vidas e considerando que as DR representam um problema na saúde pública e que os estudos científicos ainda são limitados em relação a temática ainda há muito a dizer, mais muito mais a fazer.

7. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ADAMS RD, Victor M. **Desenvolvimento normal e desvios no desenvolvimento do sistema nervoso** In: Adams RD, Victor M. eds. Princípios de neurologia. 4th ed. Nova Iorque: Mc Graw-Hill, 1989: 457-61.
- ÂNGELO, M. **Com a família em tempos difíceis: uma perspectiva de enfermagem**. Tese. São Paulo: Escola de Enfermagem da USP, 1997.
- BARBOZA, T. A. V.; FRACOLLI, L. A. A utilização do “fluxograma analisador” para a organização da assistência à saúde no Programa Saúde da Família. In: **Cad. Saúde Pública**, v. 21, n. 4, pp. 1036-1044, 2005.
- BARDIN, L. *Análise de conteúdo*. Lisboa: Edições 70, 2006.
- BARRETO; ARRUDA; VIVAR. **Cuidado centrado na família em unidades emergenciais: percepção de enfermeiros e médicos brasileiros**. Universidade Estadual de Maringá. Maringá, PR, Brasil Revista APS. 2016.
- BESSET, V. L. (Orgs.) **Pesquisa-interação na infância e na juventude**. Rio de Janeiro: NAU, 2008.
- BITTENCOURT, C. **Doenças Raras ainda representam desafio para a Saúde Pública**. 2015. Disponível em: <https://www.unasus.gov.br/noticia/doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>. Acesso em 30/11/2019.
- CARLINI-COTRIM, B. Potencialidades da técnica qualitativa grupo focal em investigações sobre abuso de substâncias. In: **Rev. Saúde Pública**, São Paulo, v. 30, n. 3, pp. 285-93, 1996.
- CASTRO L. R.; MORGAN, D. **Focus group as qualitative research. Qualitative Research Methods Series**. London: Sage Publications, 1997.
- CERQUEIRA, A. T.; OLIVEIRA, N. I. Programa de apoio a cuidadores: uma ação terapêutica e preventiva na atenção à saúde dos idosos. In: **Psicologia USP**, São Paulo, v. 13, n. 1, p.133–50, 2002.
- CHAPADEIRO, C. A. **A família como foco da atenção primária à saúde**, Belo Horizonte: Nescon/UFMG, 2011.
- COLLIÈRE, M. F. **Cuidar...A primeira arte da vida**. Loures: Lusociência, 2003.

DENIS, A. **Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs**. Brussels, 2009; Disponível em: <http://www.kce.fgov.be/Download.aspx?ID=1664>. Acesso em 01/12/2019.

EUROPEAN COMMISSION. **regulation (ec) no 141/2000 of the european parliament and of the council of 16 december 1999 on orphan medicinal products**. Disponível em: http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf. Acesso em 01/06/2019.

FAMED. Núcleo de Telessaúde Técnico-Científico do Rio Grande do Sul. **Doenças raras**. 2016. Disponível em: https://www.ufrgs.br/telessauders/documentos/cursos/seminario_doencas_raras_2014/Curso_ead_doen%C3%A7as_raras_seminario_1_novo_2016.pdf. Acesso em 24/11/2018.

FILIPPE, MOTA. Acta Farmacêutica Portuguesa 2013, vol. 2, n. 1, pp. 59-62 © Ordem dos Farmacêuticos, SRP Doenças Raras e Medicamentos Órfãos Rare Diseases and Orphan Drugs Sepodes B. 2008

FIORAVANTE, C. O caminho de pedra das doenças raras. In: **Revista Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo**, ed. 222, 2014. Disponível em: www.revistapesquisa.fapesp.br/2014/08/21/o-caminho-de-pedras-das-doencas-raras. Acesso em 27/10/2018.

FIORENTINI, D.; LORENZATO, S. **Investigação em educação matemática: percursos teóricos e metodológicos**. Campinas: Autores Associados, 2009.

FONTENELL, ARAÚJO, FONTANA. **Síndrome de Moabius** Instituto de Puericultura e de Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro (IPPMG-UFRJ). Rio de Janeiro RJ ¾ Brasil. 2015

FRACOLLI, L. A. **Processo de trabalho de gerência: possibilidades e limites frente à reorganização do trabalho na rede básica de saúde de Marília - São Paulo**. 1999. Disponível em: www.ee.usp.br. Acessado em: 02/10/2012.

FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ. A família nas práticas das equipes de Saúde da Família. Universidade Federal do Amazonas, Escola de Enfermagem de Manaus, Departamento de Enfermagem Materno Infantil e Saúde Pública. **Revista Brasileira de Enfermagem REBEN**. Manaus-AM, Brasil. 2016.

GARICOCHEA, BERNARDO. **Doenças Raras**. São Paulo: Unidade de Aconselhamento Genético do Hospital Sírio-Libanês, 2017

GILLISS, C. L. Family nursing research, theory and practice. In: **Image J Nurs Sch**, v. 23, n. 1, pp. 19-22, 1991.

GIOVANELLA, L.; MENDONÇA, M. H. M. de. **Atenção Primária à Saúde: seletiva ou coordenadora dos cuidados**. Rio de Janeiro: Cebes, 2012.

GLAJCHEN, M. The emerging role and needs of family caregivers in cancer care. In: **J Support Oncol**, v. 2, n. 2, pp.145-155, 2004..

HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA-JR, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. In: **Cad. Saúde Pública**, v. 21, n. 4, p. 1055-1064, 2005.

IBGE. **Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística**. Disponível em: < cidades.ibge.gov.br/painel/painel.php?codmun=231340.

IERVOLINO, S. A.; PELICIONI, M. C. F. A utilização do grupo focal como metodologia qualitativa na promoção da saúde. In: **Revista Escola de Enfermagem**, USP, n. 35, pp. 115-21, 2001.

IMAGINÁRIO, C. **O idoso dependente no contexto familiar**. Coimbra: Formasau, 2008.

INTERFARMA. Associação das Indústria Farmacêutica de Pesquisa. **Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde**. 2018. Disponível em: ≤ <https://www.interfarma.org.br/public/files/biblioteca/doencas-raras--a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf>. Acesso em 01/11/2019.

INTERFARMA. Associação das Indústrias Farmacêuticas de Pesquisa. **Invenções para a saúde**. 2013. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/> Acesso em 01/11/2019.

LACERDA, M. R.; O cuidado transpessoal de enfermagem no contexto familiar. **Revista Cogitare Enfermagem**. Curitiba. v.2, n. 1, p.44-49. 1997.

LIMA, Juliana Gagno. **Atributos da Atenção Primária nas regiões de saúde: uma análise dos dados do Programa Nacional de Melhoria do Acesso e da Qualidade da Atenção Básica**. Fundação Osvaldo Cruz- FIOCRUZ – LIMA 2018.

LOMBROSO CT. **A prospective study of infantile spasms: clinic and therapeutic correlations**. *Epilepsia* 1983, 24:135-158.

MAIA, Maria Goretti Lima. **Evolução pós-Síndrome de West: aspectos clínicos e eletrográficos**. São Paulo, 2009.

MARGARET C. MCBRIDE , MD, Northeast Ohio Medical University;, MD, Northeast Ohio Medical University. **Diretrizes para o diagnóstico e tratamento da NF1** . 2018

McWhinney I, Freeman T. **Manual de medicina da família e comunidade**. Porto Alegre: Artmed, 3ª edição; 2010.

MCWHINNEY IR, FREEMAN T. **Manual de medicina de família e comunidade**. Porto Alegre: Artmed, 2010.

MENDES E. V. **Programa Mãe Curitibana: uma rede de atenção à mulher e à criança em Curitiba, Paraná**. Lima: Organização Pan-Americana da Saúde; 2009.

MENDES, E. V. **O cuidado das condições crônicas na atenção primária à saúde: o imperativo da consolidação da Estratégia da Saúde da Família**. Brasília: Organização Pan-Americana da Saúde, 2012.

MERHY E. E.; FRANCO, T. B. **O Trabalho em Saúde: olhando e experienciando o SUS no cotidiano**. São Paulo: Hucitec, 2003.

MINAYO, M. C. S. (org.). **Pesquisa Social. Teoria, método e criatividade**. 18 ed. Petrópolis: Vozes, 2001.

MINAYO, M. C. S. **O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde**. Rio de Janeiro: ABRASCO, 1992.

MINISTÉRIO DA SAÚDE - Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Envelhecimento e Saúde da Pessoa Idosa. In: **Cadernos de Atenção Básica**. Brasília: Governo do Brasil; 2006.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Conselho Nacional de Saúde. **Instrutivo Para Implementação da Política Nacional de Atenção Integral Às Pessoas Com Doenças Raras**. Disponível em <
http://www.consultaesic.cgu.gov.br/busca/dados/Lists/Pedido/Attachments/490463/RESPOSTA_PEDIDO_Instrutivo%20DR_Associaes.pdf. Acesso em 12/11/2018.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Conselho Nacional de Saúde. **Resolução Nº 466**. 2012. Disponível em: bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/cns/2012/res0466_12_12_2012.html. Acesso em 15/12/2018

MINISTÉRIO DA SAÚDE. O direito à saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil. **Econ Saúde**; 2014 Supl.(1): 4-12

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Política nacional de Atenção integral às pessoas com Doenças Raras**. Disponível em:
<http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em 09/09/2018.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Comissão Nacional de Saúde da Mulher e da Criança**. (1994).

MINISTÉRIO DA SAÚDE. COMISSÃO NACIONAL DE SAÚDE INFANTIL. **Relatório**. Departamento de Estudos e Planejamento da Saúde. Lisboa: Ministério da Saúde, 1993.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Política nacional de Atenção integral às pessoas com Doenças Raras**. Disponível em: <http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html> . acesso 09/09/2018

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portal da saúde. **Doenças raras**. Disponível em <<http://portal.saude.gov.br>>. Acesso em: 22/02/2017.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portaria nº 2.436, de 21 de setembro de 2017. **Aprova a Política Nacional de Atenção Básica (PNAB), estabelecendo a revisão de diretrizes para a organização da Atenção Básica, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)**. 2017.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas MS** Portaria SAS/MS nº 99, de 7 de fevereiro de 2013.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Política Nacional de Atenção Básica/** Ministério da Saúde. Brasília. 2012.

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. 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de gestão do trabalho e da Educação na saúde. Departamento de gestão da Educação em saúde. **Política nacional de Educação permanente em saúde**. 2012

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria-executiva. Área de Economia da saúde e desenvolvimento. **Avaliação econômica em saúde: desafios para a gestão no sistema único de saúde** - Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2008

MODESTO, AGUIAR, BARBOSA. **Síndrome do X frágil: relato de caso em dois irmãos Fragile X Syndrome: case report in two Brothers**. MMG. Fragile "X" syndrome: molecular diagnosis. <http://www.fleury.com.br/saude-em-dia/dicionarios/doencas/pages/sindrome-do-x-fragil.aspx>J Bras Patol. 1999; 35: 94- 98. Acesso em: 03/10/2019

MOREIRA M. C. N. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. In: **Caderno de Saúde Pública**, v. 24, n. 1, 2017. Disponível em <https://www.scielo.org/article/ssm/content/raw/?resource_ssm_path=/media/assets/csp/v34n1/1678-4464-csp-34-01-e00058017.pdf>. Acesso em 25/11/2018.

MOREIRA, M. I. C. Pesquisa-intervenção: especificidades e aspectos da interação entre pesquisadores e sujeitos da pesquisa. In: CASTRO, L. R de e

BESSET, V. L. (Orgs.) **Pesquisa-intervenção na infância e juventude**. NAU: Rio de Janeiro, 2008.

MOREIRA, NASCIMENTO. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. **PERSPECTIVAS**. Rev. **Cad. Saúde Pública** 34 (1) 05 Fev 2018

OLIVEIRA Anselmo Gomes, SILVEIRA Dâmaris. **Medicamentos órfãos - doenças raras e a judicialização da saúde** Orphan drugs - rare diseases and health judicialization Editores de Infarma – Ciências Farmacêuticas 10.14450/2318-9312.v27.e4.a2015.pp203-204. 2015.

ORPHANET. **Portal para as doenças raras e os medicamentos órfãos**. INSERM (Instituto Nacional Francês para a Saúde e Investigação Médica) <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=PT>. Acesso em 20/08/2019.

PATTON, M. Q. **Qualitative evaluation and research methods**. London: Sage Publications, 1990.

PIMENTEL, Isabela. **Doenças raras ainda representa desafio para saúde pública**. 2015. Disponível em: <https://portal.fiocruz.br/.../doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>. Acesso em 04/11/2018.

PINTO, RIBEIRO, PETTENGILL Júlia Peres Pinto; Circéa Amália Ribeiro; Myriam Mandetta Pettengill; Maria Magda Ferreira Gomes Baliei. **Dúvidas dos familiares de crianças com necessidades especiais de saúde quanto os cuidados domiciliares**. Universidade Federal de São Paulo. Departamento de Enfermagem. São Paulo, SP. 2015.

PORTUGAL, SILVIA. **Para um começo de reflexão sobre o cuidado das Doenças Raras**. CÂMARA DOS DEPUTADOS 54a Legislatura – 3a Sessão Legislativa SÉRIE SEPARATAS DE DISCURSOS, PARECERES E PROJETOS No 21/2013

SALVIANO, Isabel Cristina de Barros. Cuidado centrado na família e sua aplicação na enfermagem pediátrica. **Revista Saúde e Desenvolvimento** | vol.12, n.11, 2018.

SOUSA, ADRIANA MODESTO, NM DE SÁ. **Análise das características e dos preceitos normativos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. Cad. Ibero-Amer. Dir. Sanit., Brasília, v.4, n.2, abr/jun. 2015 ISSN 2358-1824

SOUZA C. **Políticas públicas: uma revisão da literatura**. Sociologias 2006; 8:20-45.

STARFIELD B. **Atenção primária: equilíbrio entre necessidades de saúde, serviços e tecnologia**. Brasília: UNESCO/Ministério da Saúde, 2002.

TRIVIÑOS, A. N. S. **Introdução à pesquisa em ciências sociais: a pesquisa qualitativa em educação.** São Paulo: Atlas, 1987.

VERISSIMO, Marcos Paulo. "A Constituição de 1988, vinte anos depois: Suprema Corte e ativismo judicial 'à brasileira'". In: **Revista Direito GV**, nº 8, 2008, pp. 407-440. Preliminary criteria for the classification of systemic sclerosis (scleroderma). Subcommittee for scleroderma criteria of the American Rheumatism Association Diagnostic and Therapeutic Criteria Committee. *Arthritis Rheum.* 1980;23(5):581-90

Apêndices

APÊNDICE I

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

1) Registro dos esclarecimentos do pesquisador aos participantes da pesquisa.

Eu, Júlia Lima Beviláqua Cavalcante, mestranda do Programa de Pós-Graduação em Saúde da Família, da Rede Nordeste de Formação em Saúde da Família, nucleadora Universidade Estadual Vale do Acaraú orientado pela Prof^o. Dr Marcos Fabio Alexandre Nicolau, convido você, profissional de nível superior integrante da equipe da Estratégia Saúde da família a participar de uma pesquisa com o título “Atenção às Doenças Raras no contexto da Estratégia Saúde da Família”.

a) Os objetivos desta pesquisa são: Identificar a percepção dos profissionais do Estratégia de Saúde da Família e gestão sobre Doenças Raras; Analisar a produção do cuidado relacionado às Doenças Raras; identificar potencialidades e fragilidades no enfrentamento destas patologias.

b) Caso você participe da pesquisa, será necessário responder a uma entrevista semiestruturada através de um grupo focal. Na entrevista serão realizadas perguntas sobre Doenças Raras, sobre a produção do cuidado relacionados a assistência aos portadores de DR e sobre as potencialidades e fragilidades da atenção à saúde prestada aos portadores de DR.

c) Será assegurado cuidado de enfermagem ao participante que tiver algum desconforto com a abordagem, ou mesmo que precise de acolhimento ou orientação durante ou após a entrevista.

d) Os benefícios esperados com essa pesquisa são: subsidiar a prática dos profissionais de saúde por meio do conhecimento da percepção sobre Doenças Neurológicas Raras. A relevância científica desta temática se dá pelo seu potencial de contribuir para o planejamento de políticas locais voltadas às pessoas acometidas por estas patologias, uma vez que com os dados, a problemática se tornará evidente, assim contribuirá para uma mudança de prática em relação ao cuidado.

A entrevista pode propiciar também uma reflexão para o participante de como o profissional lida com a situação das DR e repensar no modo de atender estas pessoas.

e) A pesquisadora Júlia Lima Beviláqua Cavalcante por esta pesquisa poderá ser contatada à rua José de Vasconcelos Júnior, 500 - Planalto Tianguá - CE, 62320-000, pelo e-mail: julialimabc@hotmail.com e fone: (88) 9.9291-7773 para esclarecer eventuais dúvidas que você possa ter e fornecer-lhe as informações que queira, antes, durante ou depois de encerrado a pesquisa.

f) A sua participação nesta pesquisa é voluntária e se você não quiser mais fazer parte da pesquisa poderá desistir a qualquer momento e solicitar que lhe devolvam o termo de consentimento livre e esclarecido assinado.

g) As informações relacionadas a pesquisa só poderão ser conhecidas por pessoas autorizadas – pesquisadores. No entanto, se qualquer informação for divulgada em relatório ou publicação, isto será feito sob forma codificada, para que a sua identidade seja preservada e mantida a confidencialidade. As respostas da sua entrevista serão gravadas e anotadas pelo pesquisador e utilizadas respeitando-se completamente o seu anonimato.

h) As despesas necessárias para a realização da pesquisa não são de sua responsabilidade e pela sua participação na pesquisa você não receberá qualquer valor em dinheiro.

i) Endereço do comitê de ética: Universidade Estadual Vale do Acaraú. Avenida da Universidade, 850, Campus Betânia. Sobral - Ceará.

2) Termo de Consentimento Pós-informado:

Eu _____ estou de acordo com a participação na pesquisa descrita acima. Fui devidamente esclarecido quanto aos objetivos da pesquisa. O pesquisador me garantiu disponibilizar qualquer esclarecimento adicional que eu venha a solicitar e ainda o direito de desistir da participação em qualquer momento, sem que a minha desistência implique em qualquer prejuízo a minha pessoa, sendo garantido anonimato e o sigilo dos dados referentes a minha identificação, bem como de que a minha participação nesta pesquisa não me trará nenhum benefício econômico, nem riscos e/ou danos. Declaro, ainda, que ao ser convidado a participar desta pesquisa, todos os esclarecimentos me foram dados pelo pesquisador.

Tianguá, ____ de _____ 20____

Eu concordo voluntariamente em participar desta pesquisa.

(Assinatura do participante de pesquisa ou responsável legal)

Júlia Lima Beviláqua Cavalcante - Pesquisador Responsável

APÊNDICE II

ROTEIRO PARA CONDUÇÃO DO GRUPO FOCAL

1. O que você entende por Doença Rara?
2. Você já realizou atendimento a uma pessoa com Doença Rara na sua Unidade Básica de Saúde?
3. Os pacientes com DR são referenciados para algum serviço no âmbito municipal?
4. A equipe tem conhecimento de todos os equipamentos que compõem a rede de assistência à saúde municipal?
5. Aponte fragilidades e potencialidades na assistência as DR.

APÊNDICE III



PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO DO MESTRADO PROFISSIONAL EM SAUDE DA FAMÍLIA DA REDE NORDESTE DE FORMAÇÃO EM SAÚDE DA FAMÍLIA (RENASF)

CARTA DE ANUÊNCIA

Ilma. Sra. Alana Karen Serra
Secretária Municipal de Saúde de Tianguá - CE

Solicitamos a autorização institucional para a realização da fase de validação da pesquisa intitulada como: Atenção as Doenças Neurológicas Raras no contexto da estratégia saúde da família a ser realizada por Júlia Lima Beviláqua Cavalcante, mestranda em Saúde da Família da Universidade Estadual Vale do Acaraú, sob minha orientação. A pesquisa tem como objetivos: Identificar a percepção dos profissionais do Estratégia de Saúde da Família e gestão sobre Doenças Raras; Analisar a produção do cuidado relacionado às Doenças Raras; identificar potencialidades e fragilidades no enfrentamento destas patologias. Portanto, necessitamos da participação de um profissional de nível superior de cada equipe da ESF e quatro profissionais da gestão. Ao mesmo tempo pedimos autorização para que o nome desta instituição possa constar no relatório final bem como em futuras publicações na forma de artigo científico.

Ressaltamos que os dados coletados serão analisados coletivamente e que as identidades das pessoas participantes não serão divulgadas, conforme orientação da resolução 466/12 do Conselho Nacional de saúde (CNS/MS) que trata da pesquisa envolvendo seres humanos. Salientamos ainda que tais dados serão utilizados tão somente para realização desta pesquisa.

Na certeza de contarmos com a colaboração e empenho desta instituição, agradecemos antecipadamente a atenção, ficando à disposição para quaisquer esclarecimentos que se fizerem necessários.

Sobral, 05 de março de 2019

Prof. Dr. Marcos Fabio Alexandre Nicolau
Pesquisador Responsável pelo Projeto

() Concordamos com a solicitação
solicitação

() Não concordamos com a

Alana Karen Serra
Secretária Municipal de Saúde de Tianguá-CE