

Itinerário dos pacientes com doenças neurológicas raras até o diagnóstico e tratamento

Data de submissão: 02/10/2024

Data de publicação: 29/04/2025

Lisa Ayumi Goya Medvid
Instituto Carlos Chagas - Fiocruz-PR
Curitiba, Paraná, Brasil

Ane Kelly Harder Carneiro
Instituto Carlos Chagas - Fiocruz-PR
Curitiba, Paraná, Brasil

Fábio Passetti
Instituto Carlos Chagas - Fiocruz-PR
Centro de Saúde Pública de Precisão
Curitiba, Paraná, Brasil

Mara Lúcia Schmitz Ferreira Santos
Hospital Pequeno Príncipe, Departamento de Neurologia Pediátrica
Curitiba, Paraná, Brasil

Bruno Dallagiovanna
Instituto Carlos Chagas - Fiocruz-PR
Curitiba, Paraná, Brasil

Patrícia Shigunov
Instituto Carlos Chagas - Fiocruz-PR
Curitiba, Paraná, Brasil

Resumo: O itinerário diagnóstico e terapêutico de pessoas com doenças raras é marcado por obstáculos significativos na determinação do quadro clínico e acesso ao tratamento. Este estudo exploratório analisou a trajetória e os desafios enfrentados por pessoas com doenças neurológicas raras, com base em dados coletados por um questionário original online voluntário. O questionário, divulgado para associações de pacientes, hospitais e centros de referência entre setembro de 2023 e fevereiro de 2024, contou com a participação de 155 indivíduos, abordando 24 doenças diferentes, sendo as mais frequentes entre os participantes a Ataxia de Friedreich, Doença de Charcot Marie Tooth e Porfíria Aguda Intermitente. Os resultados destacaram que o maior obstáculo foi o diagnóstico, com tempos de espera entre 2 a 5 anos, devido à escassez de profissionais qualificados e ao acesso limitado a especialistas. As informações sobre as doenças são obtidas principalmente pela internet, associações e profissionais de saúde, sendo as associações fundamentais para o apoio aos pacientes. A trajetória de vida dessas pessoas é marcada por dificuldades na mobilidade, controle emocional e no acesso a cuidados adequados. As políticas de saúde devem reconhecer o papel crucial das cuidadoras invisibilizadas, as necessidades financeiras e os desafios emocionais, exigindo esforços coordenados entre todas as partes envolvidas.

Palavras-chave: Itinerário diagnóstico e terapêutico; Trajeto de cuidados; Doenças raras; Doenças de baixa prevalência; Doenças neurológicas; Patologias do sistema nervoso.

Therapeutic itinerary of patients with rare neurological diseases until diagnosis

Abstract: The diagnostic and therapeutic itinerary of people with rare diseases is marked by significant obstacles in determining the clinical picture and accessing treatment. This exploratory study analyzed the trajectory and challenges faced by people with rare neurological diseases, based on data collected through a original voluntary online questionnaire. The questionnaire, distributed by patient associations, hospitals, and referral centers between September 2023 and February 2024, included the participation of 155 individuals, addressing 24 different diseases, the most frequent among participants being Friedreich's Ataxia, Charcot Marie Tooth Disease, and Acute Intermittent Porphyria. The results highlighted that the biggest obstacle was diagnosis, with waiting times ranging from 2 to 5 years, due to the shortage of qualified professionals and limited access to specialists. Information about the diseases is obtained mainly through the internet, associations, and health professionals, with associations being essential for supporting patients. The life trajectory of these people is marked by difficulties in mobility, emotional control, and access to adequate care. Health policies must recognize the crucial role of invisible caregivers, financial needs and emotional challenges, requiring coordinated efforts among all parties involved.

Keywords: Diagnostic and therapeutic itinerary; Care path; Rare diseases; Low prevalence diseases; Neurological diseases; Pathologies of the nervous system.

1. INTRODUÇÃO

As doenças genéticas raras são aquelas que tem a prevalência de até 65 casos para cada 100.000 habitantes¹. Estima-se que aproximadamente 13 milhões de indivíduos no Brasil vivam com alguma forma de doença rara, sendo a maioria dos casos com origem genética¹. Apesar de avanços na tecnologia para diagnóstico e tratamento para algumas doenças, ainda assim, pacientes possuem diversos obstáculos no acesso a esses serviços essenciais².

No Brasil, foram desenvolvidas as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde pelo Ministério de Saúde³. Essas diretrizes são uma iniciativa essencial que visa orientar as Redes de Atenção à Saúde para o melhor manejo do atendimento por meio de procedimentos já consolidados através de um fluxograma de atendimento³. O estudo do itinerário diagnóstico e terapêutico é a compreensão do percurso das pessoas com alguma doença e de suas famílias, desde os sintomas iniciais, diagnóstico até o seu tratamento². Assim que o diagnóstico de uma doença rara é dado a um membro da família, a vida de todos ao redor segue com incertezas e preocupações. O itinerário é influenciado por uma multiplicidade de fatores, incluindo as características individuais, condições sociais e culturais, localização geográfica e a disponibilidade de diagnóstico e tratamento².

Nesse trabalho abordamos as doenças neurológicas raras que impactam de forma direta a vida do indivíduo afetado e de toda a família, demandando, muitas vezes, uma adaptação do

cotidiano familiar. Além disso, a condição também causa impactos significativos no âmbito social e econômico. Neste contexto, o estudo teve como objetivo não apenas mapear a trajetória de pacientes com doenças neurológicas raras, mas também identificar lacunas e desafios ao longo do caminho. O entendimento destas questões visa melhorias em políticas públicas para essa população e acesso adequado para o diagnóstico e tratamento para os pacientes com doenças neurológicas raras.

2. MÉTODOS

Trata-se de pesquisa de natureza quantitativa e objetivo exploratório⁴. O objeto de estudo foi o conjunto de respostas adquiridas a partir de questionário online (Google Forms®), com abrangência nacional. O público-alvo do questionário foi o portador de doença neurológica rara (ou seu responsável). Entre os participantes estão os próprios portadores das condições e, nos casos em que a doença afeta menores de idade ou indivíduos sem capacidade intelectual para responder ao questionário, as respostas foram fornecidas por seus familiares ou cuidadores. O questionário original foi composto por 60 questões, com abordagem de múltipla escolha, múltiplas respostas, abertas e escala de mensuração (Anexo 1). Foi enviado em forma de link por correio eletrônico para associações de doenças raras, centros de referência e hospitais, os quais divulgaram para os portadores de doença neurológica rara e responsáveis por portadores. Os critérios de elegibilidade para a análise das respostas foram: (1) ser portador de alguma doença neurológica ou (2) ser pai, mãe ou responsável pelo portador e (3) aceitar a participação voluntária da pesquisa. Os critérios de inelegibilidade foram: (1) não ser residente do Brasil que implica, por conseguinte, não utilizar o sistema de saúde brasileiro e (2) não ser portador de doença neurológica rara. A categorização das doenças raras foi baseada no inventário do Orphanet⁵.

A interpretação de dados foi conduzida por meio da metodologia de análise de conteúdo, utilizando uma planilha construída com base nas respostas dos questionários (Anexo 2). A pesquisa abrangeu desde os exames para diagnóstico até as barreiras enfrentadas pela família. As semelhanças e padrões das respostas as diferentes perguntas possibilitaram o agrupamento dos resultados. A análise dos resultados das questões de múltiplas respostas pode exceder o número total de participantes, pois o mesmo participante podia assinalar mais de uma alternativa.

Por não ser possível definir o número de participantes com antecedência devido à incerteza sobre a disponibilidade das pessoas interessadas, o número de participantes foi deixado em aberto por conveniência. A coleta de dados ocorreu entre outubro de 2023 e fevereiro de 2024, após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa do Instituto Oswaldo Cruz, número CAAE: 72680523.7.0000.5248. O sigilo das informações pessoais foi assegurado pelo compromisso profissional da equipe. Os participantes da pesquisa tiveram esclarecimento sobre a pesquisa por meio de um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido virtual.

3. RESULTADOS

Um total de 197 participantes contribuíram para esta pesquisa, respondendo ao questionário. Três desses questionários foram excluídos devido à residência dos participantes ser fora do Brasil. Nessa pesquisa foram consideradas apenas doenças raras com ao menos um sintoma neurológico e registradas no inventário do Orphanet⁵. Além disso, os questionários de 34 participantes foram excluídos da análise por falta de diagnóstico definitivo, e 4 foram excluídos por não apresentarem uma doença neurológica rara (Autismo, Síndrome de Ehler Danlos e Doença do enxerto contra hospedeiro), resultando em um total de 155 respostas que seguiram para análise (Figura 1A). Dentro desse grupo, 89 (57,4%) são do sexo feminino e 66 (42,6%) do sexo masculino. No que diz respeito à etnia do portador (Figura 1B), 105 (68%) se autodeclararam brancos, 43 (28%) pardos, 4 (2%) negros, 1 (1%) amarelos e 2 (1%) não informaram. Quanto à relação familiar com o portador (Figura 1C), constata-se que foram 79 (52%) mães, 58 (37%) os próprios portadores, 7 (4%) pais, 6 (4%) irmãos/irmãs, 2 (1%) cônjuge, 2 (1%) filhos e 1 (1%) avôs/avós. Quem identificou os primeiros sinais da doença foram em sua maioria os familiares que convivem com o paciente (58%), seguido de médicos (18%), dos próprios portadores (14%) e de outros (10%). As mães figuram como as principais responsáveis nos cuidados diários do portador (42%). Apesar dos desafios enfrentados pelos familiares de pessoas com doenças raras, o estado civil de 48,3% dos participantes era casado. Os demais participantes eram solteiros, separados ou viúvos. Quanto à distribuição geográfica, os participantes residiam nas regiões Sudeste (39%), Sul (29%), Nordeste (18%), Centro Oeste (9%) e Norte (5%). Mais da metade das famílias tem renda inferior a R\$ 5.000,00, sendo 20,6% com renda de R\$ 1,00 a R\$ 2.000,00, 18% de R\$ 2.001,00 a R\$ 3.000,00 e 10,3% de R\$ 3.001,00 a R\$ 5.000,00 (Figura 1D). A dificuldade financeira esteve presente durante a trajetória de 38,7% dos respondentes, de acordo com respostas na questão sobre as principais barreiras durante o itinerário. Em relação às necessidades da família ao longo do itinerário terapêutico, destaca-se a readequação do trabalho para cuidar do(a) portador(a), o que foi uma realidade para 58% dos familiares. Desses, 71,9% relataram que as adaptações tiveram um impacto negativo muito grande ou razoável na renda, enquanto para 28,1% o impacto foi pequeno ou inexistente.

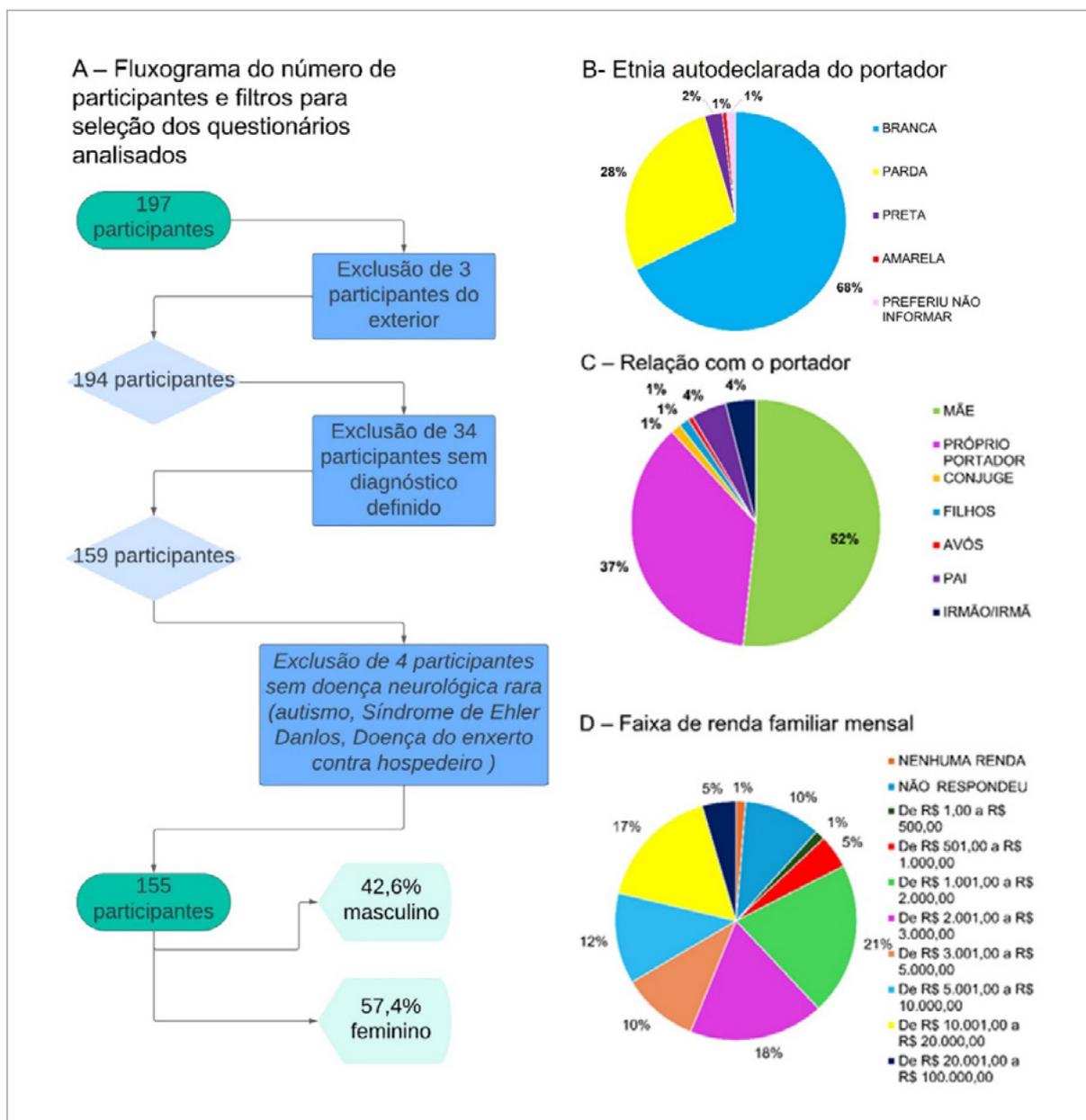


Figura 1 – Dados sociodemográficos - (A) Fluxograma do número de participantes e filtros utilizados para seleção dos questionários analisados; (B) Etnia autodeclarada do portador; (C) Relação do participante com o portador; (D) Faixa de renda familiar mensal do portador.

As dificuldades enfrentadas ao buscar diagnóstico, tratamento e suporte são multifacetadas, como evidenciado pelas respostas do questionário (Figura 2A). Destacam-se a escassez de profissionais qualificados e o acesso limitado a especialistas, com 100 respostas (64,5%) e 78 respostas (50,3%), respectivamente (em pergunta de múltiplas respostas). Um total de 26 respostas (16,7%) destacou obstáculos relacionados às limitações geográficas e de transporte. É importante notar que 38,3% dos respondentes enfrentam a realidade de receber tratamento em outras cidades, de acordo com a pergunta ‘O tratamento é feito em outra cidade?’. Adicionalmente, 14,8% dos participantes descreveram dificuldades na compreensão de termos clínicos e/ou técnicos durante o processo de diagnóstico. Além disso, 30,3% dos participantes relataram ter recebido diagnósticos incorretos ao longo de seu percurso terapêutico.

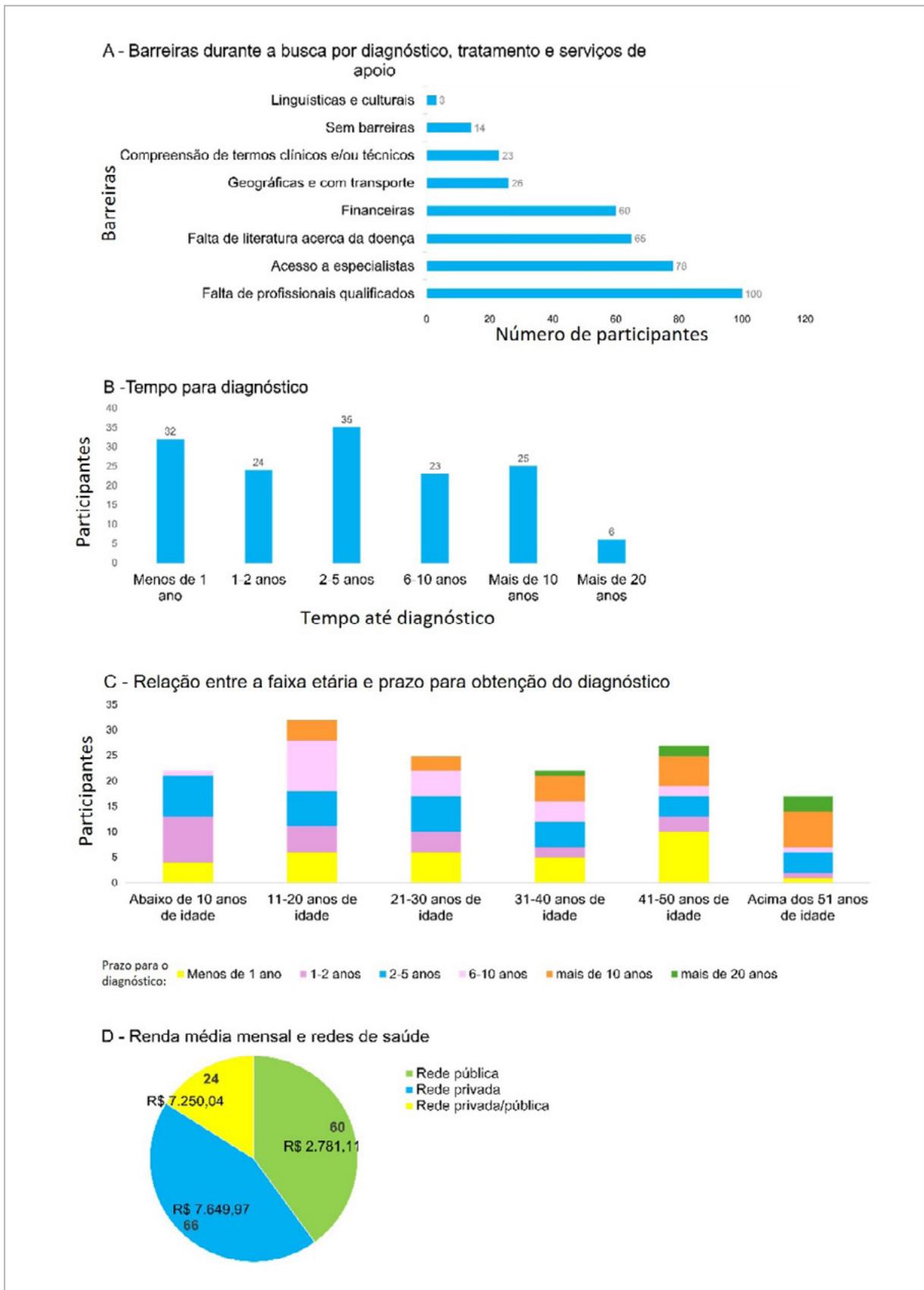


Figura 2 – Barreiras, tempo de diagnóstico e relação entre média de renda e redes – (A) Barreiras enfrentadas durante a busca por diagnóstico, tratamento e serviços de apoio; (B) Tempo até receber diagnóstico; (C) Relação entre faixa etária e prazo para obtenção do diagnóstico; (D) Relação entre renda média mensal e rede de saúde utilizada.

Em relação ao tempo entre o surgimento dos sintomas e o diagnóstico (Figura 2B), 22% receberam o diagnóstico em menos de 1 ano, 16,6% dos pacientes esperaram de 1 a 2 anos para a definição da causa de sua doença, enquanto 24,1% dos pacientes aguardaram de 2 a 5 anos em busca da compreensão da natureza de sua condição. Surpreendentemente, para 21,3% dos pacientes, essa busca levou mais de 10 anos. A análise dos grupos etários revela que o tempo de diagnóstico é independente da idade do paciente. Ou seja, não foi encontrada uma relação direta entre a idade dos pacientes e o tempo para o diagnóstico das doenças neurológicas raras (ver Figura 2C). Quanto às fontes de assistência, 43,7% dos participantes recorreram à rede privada, enquanto 39,8% buscaram ajuda na rede pública e 16,3% utilizaram ambas para receberem diagnóstico (Figura 2D). Cerca de 82% dos participantes encontraram algum desafio ou obstáculo durante o processo de diagnóstico, assim como 46,5% dos participantes tiveram dificuldade no acesso as consultas/exames durante o processo de diagnóstico. Alguns participantes necessitaram do uso da justiça (19,4%), para o acesso à medicamentos, tratamento, diagnóstico e/ou consulta. Entretanto, a necessidade do uso da judicialização e o tempo de diagnóstico não parece ter relação com a renda (ver Figura 3A e 3B). Outra insatisfação é a sensação de que o paciente e família não estão sendo ouvidos, sem receber o cuidado de qualidade e integral. De acordo com relatos de mães, existe uma lacuna no fluxo de atendimento na atenção básica:

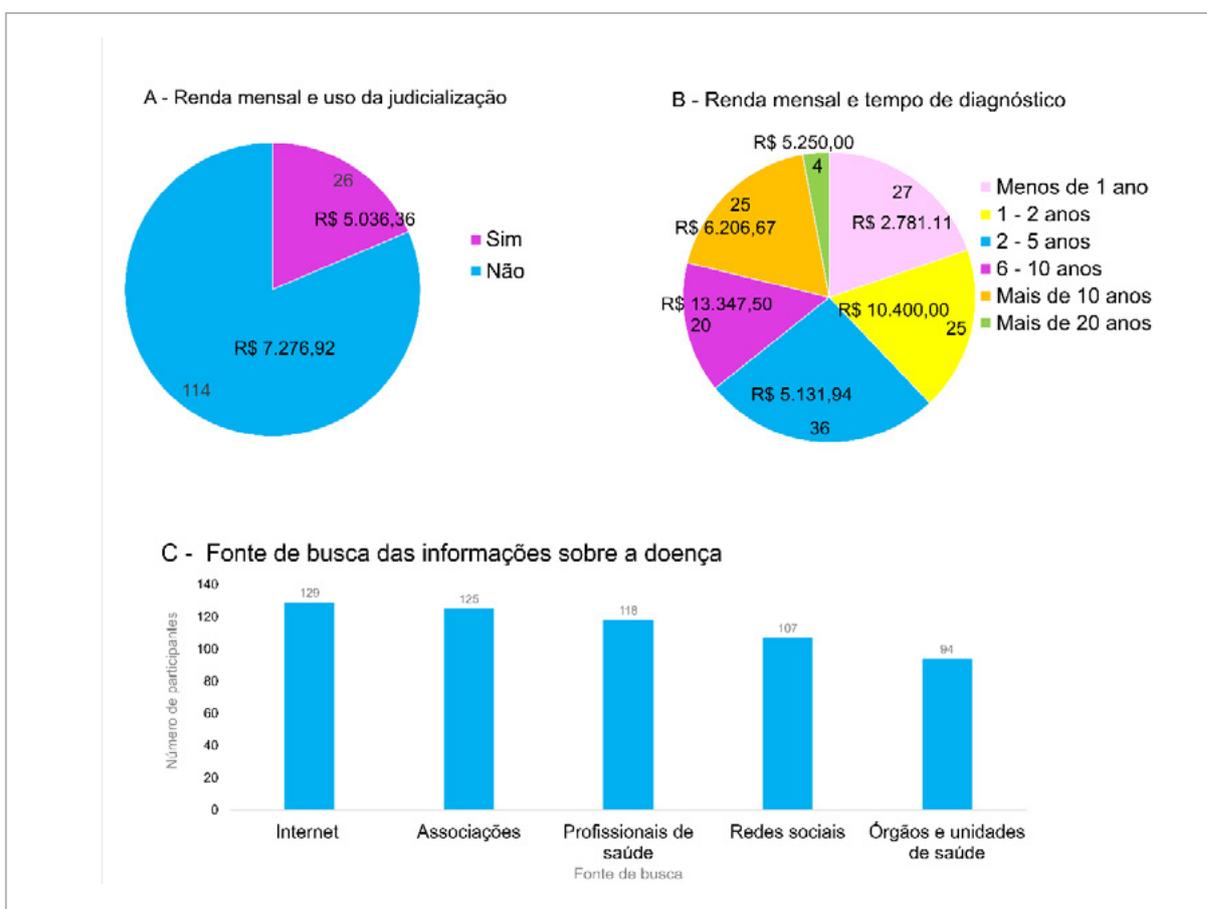


Figura 3 – Relação de rendas e fonte de busca - (A) Média de renda mensal da família e necessidade do uso da judicialização; (B) Média de renda mensal da família e tempo de diagnóstico do portador; (C) Fonte de busca utilizada para buscar informações sobre a doença.

“A dificuldade foi em conseguir agenda menor que 6 meses.”

“Demora nas consultas.”

Diante dessa realidade, muitas famílias são obrigadas a buscar atendimento através dos planos de saúde suplementar. No entanto, a esperança de ter um atendimento mais eficaz e ágil não é concretizado nem mesmo com a utilização dos planos de saúde suplementar. Relatos de mães insatisfeitas com experiências frustrantes ao utilizar a rede privada incluem:

“Não tivemos muito apoio do plano de saúde e por isso demorou mais pra fazermos exames.”

“Dificuldade em consulta com especialistas, e de liberação junto ao plano de saúde para exames genéticos.”

As informações sobre a doença são frequentemente obtidas por meio de diversas fontes (Figura 3C), destacando-se o acesso à internet (22,5%), associações (21,8%), profissionais de saúde (20,5%), redes sociais (18,6%) e órgãos e unidades de saúde (16,4%). Esse panorama reflete a variedade de recursos que os pacientes buscam para entender e lidar com sua condição médica, demonstrando a importância da acessibilidade e diversidade de fontes de informação na era digital.

Em relação aos sintomas iniciais que motivaram a busca por diagnóstico (Figura 4A), o mais prevalente foi a ‘Dificuldade de locomoção’, com 98 respostas, seguido de ‘Vários sintomas simultâneos’, com 49 respostas. Além disso, a dificuldade na fala, sensorial e para engolir também foi compartilhado por um número significativo de pacientes. Ao avaliar os impactos da doença no indivíduo portador de uma doença neurológica rara (conforme Figura 4B), empregamos uma escala de avaliação que variava de 0 (nenhum impacto) a 5 (muito impacto) de múltipla escolha. Os resultados destacam, em ordem decrescente de relevância, o impacto nos aspectos: autonomia de locomoção (41,9%), controle emocional (28,4%), comunicação com familiares (21,2%), autonomia nas atividades diárias (20,6%), controle de urina e fezes (20%), autonomia na alimentação e aprendizagem (20%). Esses resultados destacam a diversidade de sintomas experimentados pelos pacientes e a complexidade das condições que enfrentaram durante sua jornada diagnóstica.

No que diz respeito aos profissionais de saúde mais frequentemente consultados envolvidos desde o início dos sintomas até o diagnóstico (Figura 4C), destacam-se em ordem crescente: neurologistas, fisioterapeutas, geneticistas, ortopedistas, cardiologistas, psicólogos, pediatras, fonoaudiólogos e oftalmologistas. Após o diagnóstico, houve novas formas de melhorar a qualidade de vida por meio da musicoterapia, acupuntura, hidroterapia, equoterapia e estimulação visual. Após o diagnóstico, 17,4% dos portadores ainda estavam sem tratamento ou acompanhamento. Daqueles que realizavam algum acompanhamento após o diagnóstico, são acompanhados por: ‘Consultas com médicos/especialistas’, ‘Medicamentos’, ‘Psicólogo’, ‘Atividades físicas’ e ‘Outras terapias’.

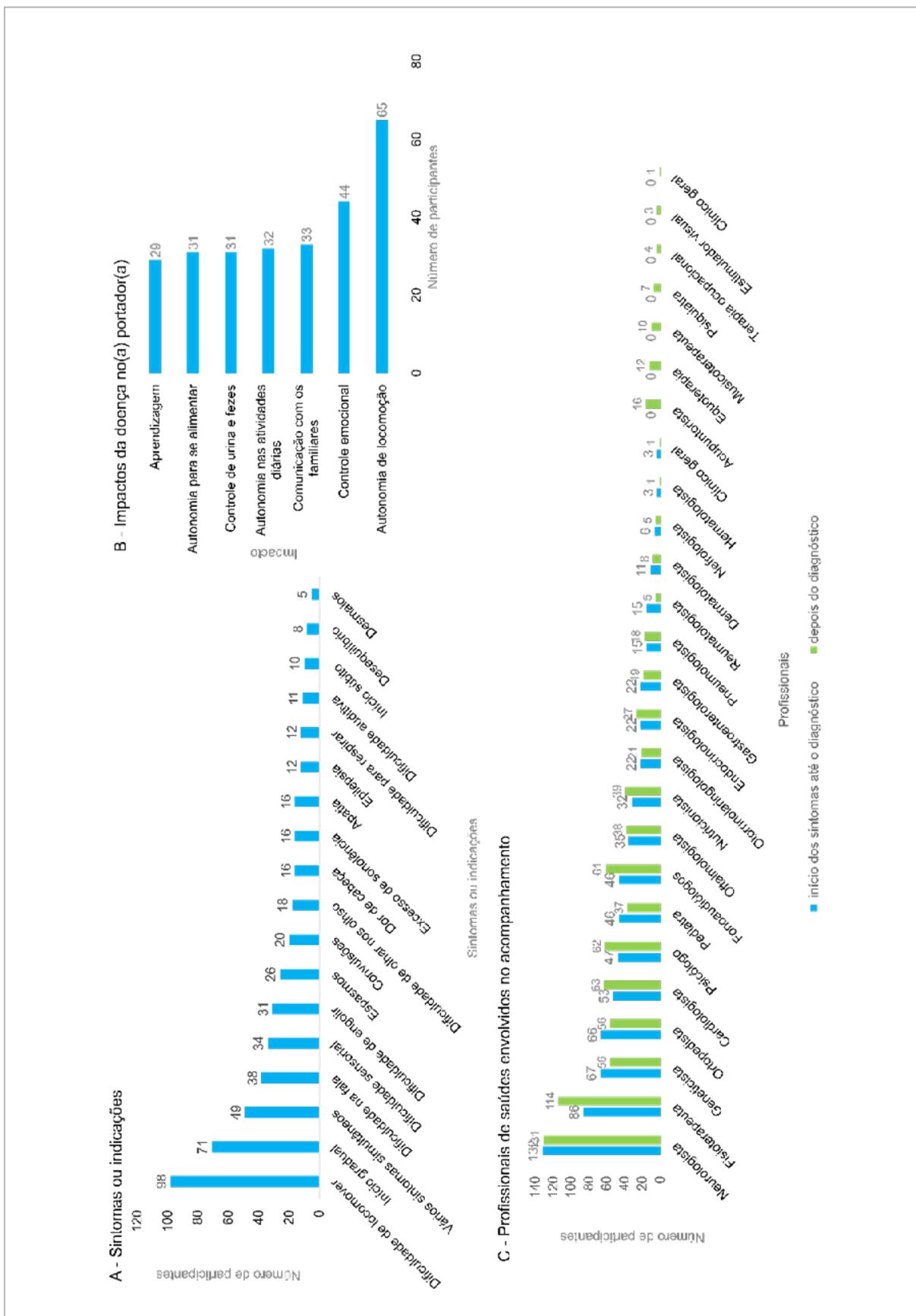


Figura 4 – Sintomas, impactos e profissionais - (A) Sintomas ou indicações iniciais que levaram a busca por diagnóstico; (B) Impactos da doença no(a) portador(a); (C) Profissionais de saúde envolvidos no acompanhamento do diagnóstico e após o diagnóstico.

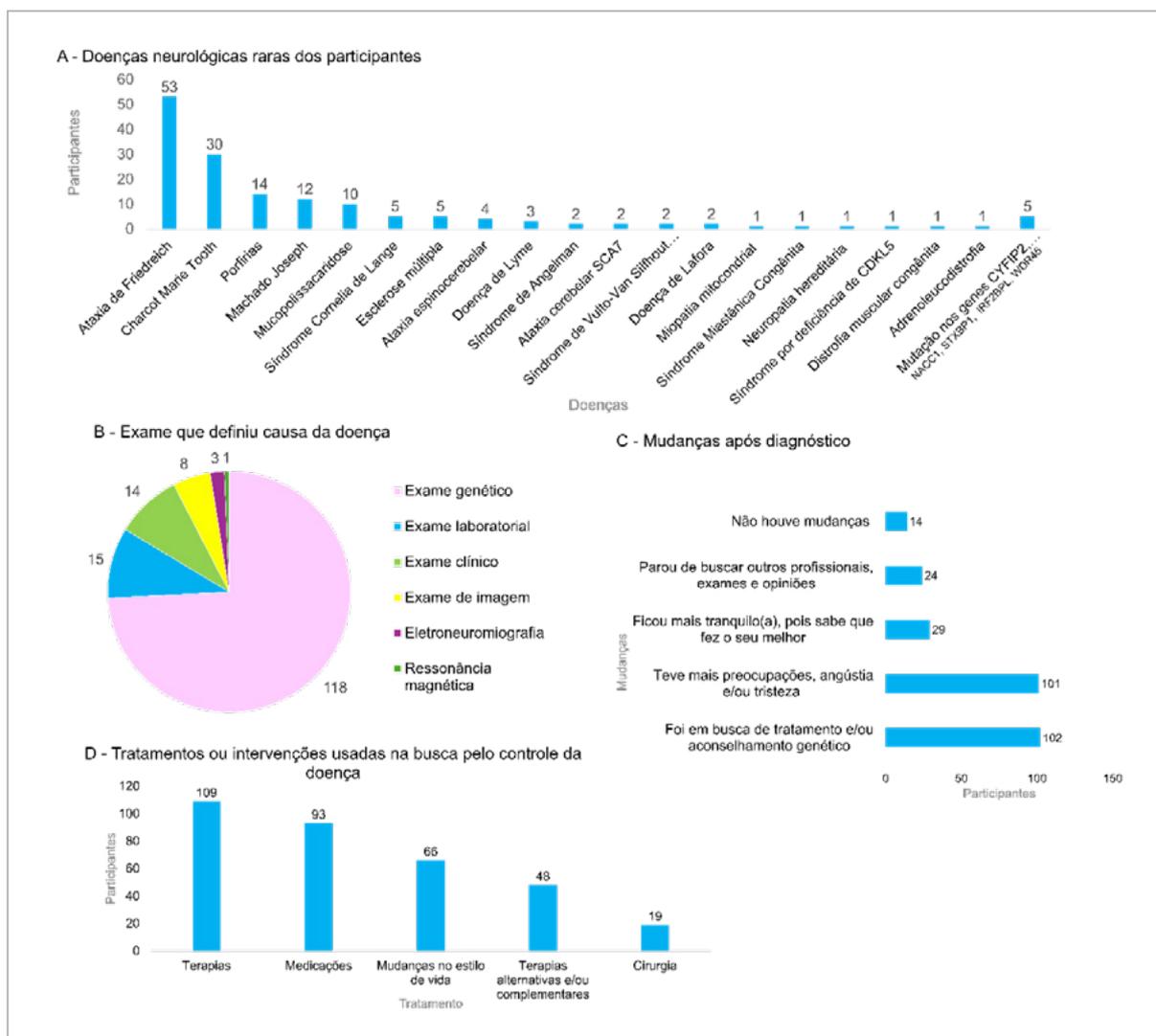


Figura 5 – Doenças, exames, mudanças e tratamentos – (A) Doenças neurológicas raras dos participantes; (B) Exame que definiu a causa da doença; (C) Mudanças na vida após receber diagnóstico; (D) Tratamentos ou intervenções usadas no controle da doença (Terapias incluem fisioterapia, fonoaudiologia, nutricional, etc.).

Uma das questões abordou o acompanhamento pré-natal, questionando se houve alguma indicação de risco ou má-formação durante a gravidez. Cerca de 92,9% das mães não tiveram indício de nenhuma má-formação. Aquelas que tiveram um indicativo, foi requisitado exames de incompatibilidade sanguínea, dosagem de ácido deltaminolevulínico e porfobilinogênio (exames indicativos de Porfiria aguda intermitente). Conforme a Figura 5A, os diagnósticos abrangem 24 tipos de doenças neurológicas raras, como a Ataxia de Friedreich sendo a mais prevalente, afetando 53 pacientes. O exame genético foi o principal procedimento utilizado para determinar a causa da doença, representando 76,1% das respostas, seguido de exames laboratoriais, clínicos e por imagem (Figura 5B). A busca por outros tratamentos e aconselhamento genético é uma das mudanças na vida de quem obtém o diagnóstico, seguido de ‘ter novas preocupações, angústia e/ou tristeza’, muitas vezes gerado pelas incertezas diante de uma condição rara (Figura 5C). Em questão de múltiplas respostas sobre os tipos de tratamento ou intervenções usados na busca pelo controle da doença (Figura 5D), 70,3% dos participantes

usaram terapias (fisioterapia, fonoaudiologia, nutricional etc.), medicações (60%), mudanças no estilo de vida (dieta, exercícios etc.), (42,5%), terapias alternativas e/ou complementares (30,9%) e cirurgia (12,2%). O resultado dos tratamentos foi em sua maioria ‘Satisfatório/Bom/Ótimo’ (74,1%), ‘Ruim’ (19,6%) ou ‘Ainda está no início do tratamento’ (6,2%). Outra mudança observada após o diagnóstico foi na dieta dos portadores. Entre os 54 pacientes (34,8%) que precisaram de ajustes alimentares, destacam-se adaptações como a adoção de uma dieta mais saudável, o aumento do consumo de alimentos líquidos, a redução da ingestão de carboidratos, a eliminação de glúten, glicose e álcool, além de alguns casos que necessitaram de procedimentos como a gastrostomia (sonda alimentar). Os dados destacam a variedade de abordagens adotadas pelos participantes para gerenciar às mudanças no estilo de vida e na dieta, desde terapias convencionais até terapias alternativas, demonstrando a complexidade e a individualidade no manejo das condições neurológicas raras.

O gerenciamento das condições de saúde do portador de doença rara ocorre em diferentes contextos: hospitais, clínicas e unidades de saúde que combinam os setores público e privado (23,2%), exclusivamente no setor público (23,2%), exclusivamente no setor privado (20%), em domicílio (18,7%) e, em alguns casos, a informação não foi fornecida (14,9%). Cerca de 47,3% dessas famílias relatam a necessidade de adaptação da casa para aprimorar a funcionalidade, segurança e conforto do paciente, visto que a moradia muitas vezes é local de tratamento do portador. Entretanto, 33,1% das famílias não haviam adaptado sua residência, seja por limitações financeiras, falta de tempo dos cuidadores ou pela necessidade de adaptações somente em estágios mais avançados da doença. Além disso, cerca de 19,6% das famílias não necessitaram de adaptações.

4. DISCUSSÃO

A análise dos dados revela um panorama desafiador para pacientes com doenças neurológicas raras no Brasil. Segundo Demétrio (2019), a família e os serviços de saúde são as redes de apoio que se destacam ao longo dos itinerários terapêuticos⁶. Nossos estudos endossam as descobertas de vários trabalhos do cuidado realizado pelas mães como principais cuidadoras^{7, 8, 9, 10}. O cuidado realizado pelas mulheres frequentemente é invisibilizado e carece de reconhecimento formal, tanto por políticas públicas quanto por legislação específica. Essa lacuna contribui para a exclusão social de muitas mulheres, que acabam sem acesso a trabalho, profissão ou renda. Embora seja comum associar o papel de cuidadoras às mulheres, é fundamental ressaltar que esse trabalho não deve ser limitado a um único gênero. A divisão das responsabilidades de cuidado de forma mais equitativa é crucial para garantir que homens e mulheres compartilhem igualmente esses encargos, sem desmerecimento ou estigmatização de qualquer gênero. Portanto, é imprescindível que políticas de saúde reconheçam e apoiem o papel vital

das mulheres como cuidadoras, garantindo-lhes o suporte necessário para enfrentar os desafios e promover o bem-estar dos dependentes sob seus cuidados.

A literatura destaca as necessidades financeiras como uma das principais preocupações das famílias, resultando em dificuldades cotidianas¹¹. A necessidade de adaptar o cotidiano para cuidar de um familiar é uma realidade comum entre os participantes desta pesquisa, como evidenciado por relatos, como:

“A criança é dependente para todas as atividades diárias: se alimentar, andar, tomar banho, se locomover, coloca tudo na boca e exige atenção 100% do tempo.”

Essas experiências ilustram as grandes dificuldades enfrentadas pelos cuidadores ao tentar conciliar suas responsabilidades de cuidado com as exigências do mercado de trabalho, muitas vezes incompatíveis com essa rotina.

A falta de conhecimento por parte dos clínicos é uma questão recorrente, enfrentada por muitos pacientes, como demonstrado em diversas pesquisas na área. Catana (2013) descreve que 74% dos participantes relataram sentir estresse em relação a seguinte situação:

“Se consultar com profissionais que não possuem conhecimento acerca da doença do filho.”

Dessa forma, se o profissional consultado não for especializado e habilitado na investigação da doença é muito provável que a família continue a buscar por outros profissionais. Por este motivo muitas famílias tendem a peregrinar por vários clínicos durante a busca por respostas. Consequentemente, diagnósticos incorretos são entregues ao paciente prolongando ainda mais o período de dificuldades e incertezas. Devido à diversidade de sintomas das doenças neurológicas, há a necessidade de uma equipe multidisciplinar de profissionais desde o início dos sinais até o tratamento contínuo.

A multiplicidade das fontes de pesquisa sugere a necessidade de uma abordagem holística no fornecimento de informações sobre saúde, contemplando tanto os canais tradicionais quanto os digitais. As Associações desempenham um importante papel, visto que é uma das fontes de pesquisa mais utilizadas. Os relatos positivos sobre as associações são vários e enfatizam a importância na vida e na jornada dos pacientes e suas famílias, como narra uma mãe:

“No meu caso achei a associação nacional da síndrome [...] e o grupo é bastante unido, acolhedor e fornece muita ajuda aos membros, desde o acesso a diagnósticos, dúvidas do dia a dia, entre outros.”

As informações atualizadas de fontes confiáveis, novos tratamentos e novos recursos fornecidas pelas associações ajudam a família a entender melhor as condições do portador.

As limitações geográficas são outro motivo de empecilhos no diagnóstico e tratamento das doenças raras. Muitas famílias não residem em áreas urbanas, e a maioria dos centros de referência e hospitais se situam nas grandes metrópoles¹². O nível educacional dos familiares e a complexidade linguística usada por médicos é outro fator que contribui para as adversidades.

A linguagem complexa necessita do conhecimento de conceitos científicos e médicos, sendo importante que os profissionais evitem o uso de jargões excessivos nos momentos da consulta.

Há diversas possibilidades para tentar vencer o grande desafio do diagnóstico, uma delas seria o estabelecimento de redes de colaboração entre instituições de saúde e pesquisadores em todo o mundo para o compartilhamento de informações e experiências, facilitando o diagnóstico de doenças raras. A tecnologia, como a genômica e a bioinformática, pode desempenhar um papel importante no diagnóstico de doenças raras. Sequenciamento de DNA, análise de variantes genéticas e ferramentas de inteligência artificial podem identificar padrões e mutações associadas a essas condições. A expansão dos programas de triagem neonatal para incluir um maior número de doenças raras pode permitir o diagnóstico precoce e intervenção adequada, melhorando os resultados para os pacientes.

Para muitos pacientes, enfrentar períodos de 1, 5, 10 anos ou até mesmo nunca receber uma explicação clara para os sintomas que vivenciam é uma realidade angustiante e dolorosa. O diagnóstico incerto é uma fonte constante de insegurança e desconfiança, conforme observado por Pinto e colaboradores (2019), enquanto os longos períodos de espera e os tratamentos inadequados, como descrito por Felipe e colaboradores (2020)¹³, agravam ainda mais o sofrimento dos pacientes. Apesar da existência de políticas públicas voltadas para as doenças raras, a raridade e a diversidade dessas condições resultam em uma espera prolongada para acesso aos diversos profissionais de saúde¹⁴.

A dificuldade de locomoção foi o sintoma mais comum entre os pacientes e confirma descobertas anteriores, como as descritas no estudo de Nijman e colaboradores (2020), que associam doenças neurológicas a deficiências na mobilidade¹⁵. O surgimento desses sintomas relacionados à mobilidade costuma ser gradual. No ambiente de trabalho, estereótipos associados a pessoas com deficiência dificultam ainda mais a inclusão social¹⁶, como um paciente relata:

“Fiquei desempregado e não consigo voltar ao mercado de trabalho, pois as vagas para emprego de pessoa com deficiência, não são especializadas, são para cumprir cota.”

Portanto, é crucial que haja uma revisão das políticas de emprego e inclusão para garantir oportunidades adequadas e especializadas para essas pessoas, promovendo uma verdadeira integração no mercado de trabalho e na sociedade.

Alguns portadores têm limitações na dieta e muitas vezes, de alto custo. Trabalhos de revisão de literatura como de Costa e colaboradores (2001), evidenciam a melhora nas doenças neurológicas com uso de terapia nutricional acompanhada de um(a) médico(a) nutricionista¹⁷. Portanto, é essencial que políticas de saúde abordem o suporte nutricional para os portadores, visando uma melhor qualidade de vida.

5. CONCLUSÃO

Há lacunas significativas na atenção básica que comprometem o acesso ao diagnóstico e exigem atenção imediata. Nossos achados destacam a vulnerabilidade dos pacientes e de seus cuidadores, evidenciando obstáculos substanciais na obtenção do diagnóstico, com tempos de espera variando de 2 a 5 anos, devido à escassez de profissionais qualificados e ao acesso limitado a especialistas. A trajetória de vida dessas pessoas é frequentemente marcada por dificuldades na mobilidade, controle emocional e acesso a cuidados adequados. O estudo destaca a importância do papel das mulheres cuidadoras e as associações no suporte contínuo aos pacientes, além da necessidade de uma abordagem multidisciplinar para o acompanhamento. Para enfrentar esses desafios, é crucial um esforço colaborativo e coordenado entre governos, instituições de saúde, pesquisadores e pacientes.

Financiamento: Fiocruz (PEP - ICC 008 FIO 21 2 16). FP, BD e PS recebem bolsa do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq – Bolsista PQ Processos 303742/2022-4 e 310299/2022-5).

Contribuição dos Autores: Concepção e planejamento do estudo: PS, ANKC. Coleta, análise e interpretação dos dados: LAGM, PS. Elaboração ou revisão do manuscrito: LAGM, PS. Aprovação da versão final: FB, BD, MLSFS, PS. Responsabilidade pública pelo conteúdo do artigo: PS.

Conflito de Interesses: Os autores declaram não haver conflito de interesses.

6. REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. [bvsms.saude.gov.br](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). 2014. [acesso em 2023 Maio 22]; Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
2. Luz G dos S, Silva MRS da, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*. 2015 Ago; [acesso em 2023 Maio 23]; 28(5):395–400. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>
3. Brasil. Ministério da Saúde. DIRETRIZES PARA ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE -SUS Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014 Brasília -DF 2014. 2014 Jan. [acesso em 2023 Maio 22]; Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf
4. GIL, AC. Como elaborar projetos de pesquisa. 4. ed. São Paulo: Atlas, 2008. Disponível em: <https://ria.ufrn.br/jspui/handle/123456789/1236>

5. ORPHANET [acesso em: 13 de janeiro de 2025]: <https://www.orpha.net/pt/disease/classification/group/162508?orphaCode=98006&firstParent=1&name=Classifica%C3%A7%C3%A3o%20Orphanet%20das%20doen%C3%A7as%20neurol%C3%B3gicas%20raras&mode=name>
6. Demétrio F, Santana ER de, Pereira-Santos M. O Itinerário Terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. *Saúde em Debate*. 2019; [acesso em 2024 Agosto 07]; 43:204–21; Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0103-11042019s716>.
7. Moreira, MCN, Nascimento MAF, Campos D de S, et al. Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais. *Ciencia & Saude Coletiva*. 2019 Oct 1; [acesso em 2023 Maio 29]; 24(10):3673–82. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.11822019>
8. Campos D de S, Moreira MCN, Nascimento MAF do . Navegando em águas raras: notas de uma pesquisa com famílias de crianças e adolescentes vivendo com doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2020 Fev [acesso em 2023 Maio 10]; 25(2):421–8. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-81232020252.11542018>
9. Pinto M, Madureira AF, Nascimento M, et al. Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cad Saúde Pública*. 2019 Set 9 [acesso em 2023 Maio 29]; 35(9). Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>
10. Catana F da LSRC. A doença rara na família e na escola: a perspectiva parental. [Internet] [Dissertação] [Universidade Católica Portuguesa]; 2013 [acesso em 2023 Maio 29]. Disponível em: <https://core.ac.uk/reader/70683753>
11. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Cien Saude Colet* [Internet]. 2019 Sep [acesso em 2023 Maio 25]; 26;24(10):3637–50. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>
12. Cedaro JJ, Canizares VS de A, Ramos NO, et al. Doença neurodegenerativa rara: itinerário de portadores de doença de huntington em busca de diagnóstico e tratamento. *Brazilian Journal of Health Review* [Internet]. 2020; [acesso em 2023 Maio 21]; 3(5):13182–97. Disponível em: <https://doi.org/10.34119/bjhrv3n5-148>
13. Felipe RNR, Rosaneli CF, da Cunha TR, et al. Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. *Saúde e Desenvolvimento Humano*. 2020 Jul [acesso em 2023 Maio 26]; 6;8(3):169. Disponível em: <https://doi.org/10.18316/sdh.v8i3.6014>

14. Aureliano, WA. Trajetórias Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Cien Saude Colet.*23 (2) Fev 2028 Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>.

15. Nijman RJM, Laecke E van , Mosiello G. Neurogenic LUT symptoms in Children with Rare Diseases. *Handbook of Neurourology.* 2023 Jan 1;[acesso em 2023 Maio 2]; 777–88. Disponível em: https://doi.org/10.1007/978-981-99-1659-7_80

16. Freitas MN de C. A Inserção de pessoas com deficiência em empresas brasileiras: um estudo sobre as relações entre concepções de deficiência, condições de trabalho e qualidade de vida no trabalho [Internet] [Tese de Doutorado]. repositorio.ufmg.br. [UFMG]; 2007 [acesso em 2024 Maio 2]. Disponível em: <http://hdl.handle.net/1843/CSPO-72UKVU>

17. Costa I, Custódio M, Coutinho V, et al. Terapia Nutricional em Doenças Neurológicas. *Revista Neurociências.* 2001 Mar 31; [acesso em 2023 Maio 2];18(4):555–60. Disponível em: <https://doi.org/10.34024/rnc.2010.v18.8440>