

Doenças raras e práticas de Saúde Coletiva: relato de experiência na formação médica*Rare diseases and Public Health practices: experiences report of medical training*Karine Bedin¹, Maria Joana Carvalho e Silva², Paulo Henrique Guerra³, Jane Kelly Oliveira Friestino⁴

RELATO DE EXPERIÊNCIA – Recebido: julho de 2021 – Aceito: setembro de 2021

RESUMO

Tendo-se em vista a crescente preocupação relacionada às doenças raras, objetivou-se refletir sobre sua abordagem no contexto da Atenção Primária à Saúde. Foram conduzidas atividades de tutoria em um curso de Medicina da região Sul do Brasil, por meio de visitas domiciliares a C.D.P., 60 anos, sexo feminino, branca, casada e com diagnóstico de leucodistrofia metacromática. Para além do contexto familiar vulnerável, que impossibilita a aquisição de medicamentos e um maior cuidado domiciliar, foram observadas fragilidades quanto à garantia de assistência e o cuidado adequado, medidas de reabilitação, alívio de sintomas e apoio psicológico. A partir da problematização proporcionada pela proposta interdisciplinar de ensino foi possível realizar uma integração dos saberes, incluindo a troca de experiências e o exercício de práticas transformadoras. A experiência refletiu positivamente na formação médica, possibilitando a interlocução de conhecimentos teórico-práticos na perspectiva do cuidado humanizado, incluindo a abordagem às pessoas com doenças raras, de modo a garantir a integralidade, demonstrando, assim, a necessidade de abordar o atendimento também na Atenção Primária à Saúde e não apenas em serviços especializados.

PALAVRAS-CHAVE: Doenças Raras. Atenção Primária à Saúde. Capacitação de Recursos Humanos em Saúde. Relatos de Casos.

ABSTRACT

Given the growing concern about rare diseases, this study aimed to reflect on their approach in the context of Primary Care. Tutoring activities were conducted in a medical school in southern Brazil, through home visits to C.D.P., 60 years old, female, white, married and diagnosed with metachromatic leukodystrophy. In addition to the vulnerable family context, which prevents the acquisition of medicines and greater home care, weaknesses were observed regarding the guarantee of assistance and adequate care, rehabilitation measures, symptom relief and psychological support. From the problematization provided by the interdisciplinary teaching proposal, it was possible to carry out an integration of knowledge, including the exchange of experiences and the exercise of transformative practices. The experience reflected positively on medical training, enabling the interconnection of theoretical and practical knowledge from the perspective of humanized care, including the approach to people with rare diseases, to ensure completeness, thus demonstrating the need to approach care also in Primary Care and not only in specialized services.

KEYWORDS: Rare Diseases. Primary Health Care. Health Human Resource Training. Case Reports.

¹ Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS). ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7437-8186>.

² Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4993-0375>

³ Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4239-0716>. E-mail: paulo.guerra@uffs.edu.br

⁴ Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5432-9560>

INTRODUÇÃO

Doenças raras geralmente são caracterizadas por etiologia genética e ampla diversidade de sinais e sintomas, muitas vezes inespecíficos, os quais variam entre os indivíduos acometidos. Geralmente, também apresentam efeitos progressivos, degenerativos e incapacitantes, assim como diagnóstico difícil e demorado, o que acarreta sofrimento tanto para as pessoas afetadas como a seus familiares¹. Apesar do histórico de limitações no acesso ao cuidado², as doenças raras atualmente vêm sendo reconhecidas como uma coletividade de minorias, com crescente notoriedade social e políticas específicas no país³, destacando o papel do Sistema Único de Saúde (SUS) nas ações de cuidado.

Para além do acolhimento e encaminhamento, a Atenção Primária à Saúde (APS) do SUS tem também como funções elaborar e monitorar o plano terapêutico e fazer o adequado encaminhamento à atenção especializada². Nesta especificidade, destaca-se o papel da atenção domiciliar, no sentido de reduzir a internação hospitalar, desinstitucionalizar, ampliar a autonomia, humanizar a atenção e apoiar os cuidadores visando a uma atenção integral, qualificada e humanizada².

Com as recentes modificações no modelo de ensino da formação médica, onde se preconiza a adoção de metodologias ativas e a inserção de estudantes em distintos cenários de prática que refletem a realidade profissional⁴, podem ser destacados os cenários de APS à discussão e acompanhamento de vivências, incluindo o reconhecimento do processo saúde-doença-atenção aos quais os indivíduos e famílias se inserem. Aliado a isso, as Diretrizes Curriculares Nacionais (DCN) para o curso de Medicina apontam para uma formação médica que contemple as necessidades das pessoas e comunidades como objeto de prática⁵, resultando em uma organização pedagógica de movimento interdisciplinar, construído com objetivos de aprendizagem de habilidades e desenvolvimento de competências⁶.

Dessa forma, é objetivo deste texto refletir sobre as doenças genéticas raras no contexto da APS, a partir de uma experiência vivida durante atividades de tutoria dos componentes curriculares de Saúde Coletiva IV e de Terapêutica I do curso de Medicina de uma universidade pública da região Sul do Brasil.

DESENVOLVIMENTO

A experiência ocorreu em 2017 e foi desenvolvida com discentes matriculados no quarto período de um curso de Medicina ofertado em uma cidade de médio porte do interior de Santa Catarina, região Sul do Brasil. Neste curso, desde o primeiro semestre, discentes participam de atividades práticas, sob orientação docente, no Componente Curricular (CCR) de Saúde Coletiva, que, para constar, é ofertado do 1º ao 8º semestre, com carga horária prática de 30 horas por semestre. A organização do processo de

trabalho é centrada nos cenários da APS relacionados aos Centros de Saúde da Família (CSF) de distintos territórios da cidade em que o curso está inserido, priorizando o planejamento participativo e a formação de redes colaborativas⁷.

Com ações integradas com o CCR Terapêutica I, foi objetivo a realização de visitas domiciliares a fim de identificar pessoas que faziam uso de polifarmácia (e.g., portadores de doenças crônicas, múltiplas comorbidades, idosos) e com o acesso aos serviços de saúde para melhor prognóstico e qualidade de vida.

Com apoio da coordenação do CSF de referência, foi oportunizado acompanhar uma mulher portadora de uma doença rara: C.D.P., 60 anos, sexo feminino, branca, casada, natural de uma cidade do interior de Santa Catarina. Possuía uma filha adulta, casada e que não reside com os pais. Trabalhou com agricultura familiar na adolescência. De forma resumida, seu histórico é apresentado a seguir:

- 2010: procurou o CSF relatando tonturas e instabilidade postural;
- 2011: nova procura ao CSF, alegando diminuição de força nos membros inferiores (MMII);
- 2012: registro de internação hospitalar alegando tonturas, diminuição de força nos MMII e picos hipertensivos. No mesmo ano, em consulta no CSF, foi diagnosticada com escoliose lombar;
- 2013: sintomatologia de depressão e relatou problemas quanto ao etilismo do marido; no mesmo ano, apresentou um grande agravo quanto à perda de força nos MMII, hiperlipidemia, hipertrigliceridemia, disúria, polaciúria, incontinência e infecção urinária de repetição; em 2014 se deu, mediante exames de imagem, o diagnóstico de leucodistrofia metacromática (LDM). A partir disso, passou a ter acompanhamento com neurologista;
- 2014–2017: agravamento dos sintomas e, na época da visita, apresentava-se restrita ao leito, com acometimento da fala, incontinência urinária neurogênica, comprometimento cognitivo, demandando cuidado integral. Na visita, estava em uso das seguintes medicações: oxibutinina, levodopa associado à cloridrato de benserazida, nimodipino, propranolol e água de melissa.

Pelo mencionado, uma das irmãs de C. D. P. apresentava os mesmos sinais e sintomas. No entendimento da família, ela possui Alzheimer. Constatou-se durante a visita domiciliar uma dificuldade dos familiares em entender o que era a LDM.

Quanto ao contexto social, a família reside em uma casa alugada, de madeira, situada nos fundos de outra residência. C. D. P. não era aposentada e também não conseguiu auxílio doença devido a problemas na documentação. Seu marido, J. D. F., era vigilante, trabalhava no turno noturno e por conta disso revezava os cuidados com a filha. Além disso, nos revelou que a renda familiar era muito restrita,

visto o frequente gasto em consultas com o neurologista, exames e medicamentos. Era nítida a sobrecarga sobre ele, que durante a visita se mostrou emocionado por diversos momentos, principalmente quando relatou que não possuía dinheiro para compra de fraldas.

Após algumas semanas, retornamos à casa da senhora C. D. P. para outra visita domiciliar. Tivemos a oportunidade de vê-la sentada no sofá da sala (na primeira visita ela estava no leito). De início, foi questionado ao marido de C. D. P. se a mesma realizava tratamento fisioterápico. A resposta foi negativa, justificada pela impossibilidade de se pagar as sessões deste tratamento no domicílio.

No primeiro encontro, notou-se um odor alcoólico no interior da casa. Na segunda visita, foi confirmada a suspeita de uso de bebida alcoólica de J. D. F., visto que, sobre a mesa havia copo com cachaça e sua postura era agressiva, com dizeres inapropriados. Dado o contexto, essa visita ocorreu de forma mais curta, de modo que se pôde apenas anotar a conclusão da ressonância magnética do crânio realizada no ano de 2014, que indicava que os “achados apresentavam ter estrita correlação com os dados clínicos pela possibilidade de alterações neurodegenerativas, leucodistrofia metacromática e, seus diagnósticos diferenciais, alteração infecciosa e outras síndromes degenerativas”.

Vale mencionar que a LDM é uma lisossomopatia extremamente rara, sobretudo em adultos, causada por uma mutação genética do tipo autossômica recessiva. Caracteriza-se por uma atividade deficiente da enzima arilsulfatase A (ARSA) e isso promove uma alteração na degradação de lipídeos sulfatados, cuja função é estruturar a bainha de mielina do sistema nervoso central e periférico. Com isso, ocorre o acúmulo de sulfatados, que, conseqüentemente, gera os sinais e sintomas da doença, como as tonturas, debilidades motoras e emocionais, conforme descrito no caso⁸. Mesmo que C.D.P. não tenha sido diagnosticada pela genotipagem (diagnóstico padrão ouro da LDM), a ressonância magnética sugere que os achados de imagem corroboram o quadro clínico.

A LDM não possui um tratamento curativo, apenas sintomatológico. Além disso, é progressiva e à medida que ocorre a deterioração do sistema nervoso, há a perda das habilidades funcionais e cognitivas. A forma adulta possui uma evolução lenta e a sobrevida gira em torno de 10 a 20 anos após o início dos sintomas⁹. Como se trata de uma doença autossômica recessiva, é interessante o questionamento sobre casamentos consanguíneos, sobretudo quando há irmãos com sintomas semelhantes, como no caso dessa família. Isso auxiliaria na construção de um genograma, por exemplo.

Para além do objetivo supraacesso em (e.g., reconhecer pessoas que utilizam polifarmácia), a atividade prática permitiu o conhecimento de um caso complexo, permeado também por questões socioeconômicas e necessitando da assistência multiprofissional. O desafio frente a casos como o apresentado é a garantia de assistência para melhorar a qualidade de vida, garantir medidas de reabilitação, alívio de sintomas e apoio psicológico, sobremaneira para compreensão da doença rara e de

seu limitado prognóstico. Boa parte dessa assistência é encontrada no âmbito da APS, como, por exemplo, pela elaboração de Projeto Terapêutico Singular (PTS) pela equipe do CSF e familiares que direciona, de modo particularizado, as medidas de apoio à saúde.

Ressalta-se que a APS é porta de entrada para acolhimento às pessoas com doenças raras e suas famílias. Mesmo que a política nacional específica, publicada em 2014, ainda esteja em processo de implementação³, a importância dos cenários de APS se dá pelo acolhimento e a longitudinalidade do cuidado, em que o acompanhamento é realizado de forma contínua e se faz durante e após o diagnóstico, com apoio de toda a equipe multiprofissional². Sendo assim, cabe à APS detectar ou aventar a suspeita de anomalia congênita (isolada ou múltipla) e fazer os encaminhamentos necessários e, se houver a necessidade de encaminhamento, os indivíduos e familiares deverão ter garantidos o acompanhamento da APS, até a definição do diagnóstico¹. Complementarmente, vale mencionar sobre a possibilidade de continuidade do cuidado via acompanhamento domiciliar, considerando a evolução da doença^{1,2}.

A experiência vivenciada no CSF de referência baseou-se principalmente no atendimento familiar, englobando as necessidades de acompanhamento contínuo da equipe de saúde, além de possibilitar aos estudantes discussão de caso de forma interprofissional¹⁰. As visitas domiciliares, planejadas na perspectiva da tecnologia leve, além de ampliar o acesso aos serviços de saúde, permitem o cuidado de forma mais humanizada e acolhedora, sobretudo por estreitar os laços entre a família visitada com os profissionais de saúde, configurando-se como uma das estratégias mais indicadas à prestação de cuidados à saúde do indivíduo, sua família e comunidade¹¹.

Na primeira visita, além de tentarmos entender sobre o itinerário terapêutico e as medidas diagnósticas e tratativas que a família seguiu, o nosso foco também foi de dirimir possíveis dúvidas de seus familiares. Vale mencionar que “itinerário terapêutico” diz respeito aos caminhos percorridos pelas pessoas na busca de cuidados terapêuticos para solução dos seus problemas de saúde. Mesmo que, no país, este conceito ainda esteja associado ao paradigma biomédico da saúde (e.g, mais voltado ao aspecto curativista, de tratamento), sua importância se reafirma pela busca do entendimento para além dos fatores biológicos da doença¹².

Pudemos perceber que o marido de C. D. P. não sabia ao certo do que se tratava a doença por ela apresentada. Tendo em vista tal percepção, tentamos dirimir em palavras mais coloquiais os principais aspectos sobre a LDM. Explicamos que se trata de uma doença genética, ou seja, que pode acontecer em outras pessoas da família, que acomete o cérebro, possui caráter progressivo e que, infelizmente, não têm cura. Destacamos que, apesar de não ter cura, os cuidados são essenciais, pois permitem uma melhor qualidade de vida, por isso a importância de uma relação próxima com a equipe de saúde.

Vale mencionar que, para além da compreensão do contexto, a atividade possibilitou refletir a

respeito das limitações relacionadas à integralidade do cuidado familiar, bem como tornou possível dialogar com profissionais da Equipe de Saúde da Família sobre as medidas terapêuticas medicamentosas adotadas. Além disso, na visita domiciliar, o cuidador relatou dúvidas em relação à administração dos medicamentos, tanto em relação à dosagem quanto ao modo de oferta por via oral, pois a mesma estava apresentando vários episódios de engasgo, ressaltando a importância de serem consideradas terapêuticas condizentes e adequadas à sua realidade.

Na ocasião, tivemos a oportunidade de explicar conceitos fundamentais sobre a doença rara para o melhor entendimento dos familiares. Para mais, à medida que as dúvidas foram sanadas, o sentimento de incapacidade do esposo de C. D. P. frente às dificuldades começou a ser minimizado, sobretudo por se sentir amparado pela equipe. Os cuidadores possuem papel fundamental na atenção aos pacientes com doenças raras, especialmente quando se diminuem a autonomia e independência.¹³ Na maioria das vezes, o cuidado é exercido por mulheres, denotando assim mais um aspecto importante vivenciado pelo esposo de C.D.P.

No momento de acompanhamento da família, questionamos a equipe da APS se havia sido traçado e pactuado o Projeto Terapêutico Singular (PTS), entretanto esse não havia sido realizado. Vale ressaltar que, principalmente quando se fala de doenças raras, o Projeto Terapêutico Singular (PTS) é uma ferramenta importante que pode ser utilizada pela equipe. Com o auxílio deste, é possível traçar um plano de ação multiprofissional com abordagem integral e compartilhando o cuidado entre si, de modo a nortear as equipes de referências, buscando reabilitação e melhoria da qualidade de vida, além de apoio psicológico^{2,9}.

A partir da problematização proporcionada pela proposta interdisciplinar de ensino é possível realizar uma integração dos saberes, incluindo a troca de experiências, com cooperação para o exercício de práticas transformadoras⁷. Com isso, torna-se premente a elaboração de uma estratégia terapêutica adequada, que considere o contexto sociocultural, com estratégias direcionadas para a realidade da pessoa, dentro das possibilidades que poderão ser cumpridas, as quais somente são possíveis se houver conhecimento de quem faz parte da família, quem é o principal cuidador, quais são as dificuldades de locomoção no local em que mora, o que é vivenciado por meio da visita domiciliar, dentre outros.

CONCLUSÃO

As vivências no âmbito do CCR de Saúde Coletiva IV integradas à prática do CCR de Terapêutica I proporcionaram, numa primeira instância, o estudo da assistência farmacêutica no contexto de uma doença rara. Entretanto, a maior oportunidade frente ao caso apresentado, foi a de conhecer uma família que convive com uma pessoa com uma doença rara, entender as dificuldades apresentadas e, poder

refletir sobre o funcionamento e acesso aos diferentes níveis do SUS para além da administração de medicamentos.

Felizmente, as doenças raras vêm ganhando notoriedade na agenda de saúde nacional, sendo reconhecidas como “coletividade de minorias”, sobretudo a partir da formulação de uma política nacional específica. Ter a APS como cenário de prática desde o início da formação médica proporcionou a oportunidade de conhecer e estudar tal política. Além disso, a experiência refletiu positivamente na formação médica, possibilitando a interlocução de conhecimentos teórico-práticos que viabilizarão um cuidado humanizado, incluindo a abordagem às pessoas com doenças raras, de modo a garantir a integralidade, demonstrando, assim, a necessidade de abordagem do atendimento também na APS e não apenas em serviços especializados.

REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2014 [acesso em 2021 mar 13]. 41 p. Disponível em: <https://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/junho/04/DIRETRIZES-DOENCAS-RARAS.pdf>.
2. Lima MAFD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Cien Saude Colet*. 2018; 23(10): 3247-3256. doi: 10.1590/1413-812320182310.14762018.
3. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral a Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio [Internet]. *Diário Oficial da União, Brasília (DF)*, 2014 jan 30 [acesso em 2021 mar 13]; Seção: 1:44. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html.
4. Conceição CVM, Alves MA. Aprendizagem Cooperativa e a Formação do Médico Inserido em Metodologias Ativas: um Olhar de Estudantes e Docentes. *Rev Bras Educ Med*. 2018; 42(4): 115-22. doi: 10.1590/1981-52712015v42n4RB20180013.
5. Brasil. Ministério da Educação. Conselho Nacional de Educação. Câmara de Educação Superior. Resolução n. 3, de 20 de junho de 2014. Institui Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina e dá outras providências. *Diário Oficial da União, Brasília (DF)*, 2014 jun 23, seção 1, p. 8-11 [acesso em 2021 mar 13]. Disponível em: http://portal.mec.gov.br/index.php?option=com_docman&task=doc_download&gid=15874&Itemid=
6. Souza JVG, Oliveira Friestino JK, Fonseca GS. Geografia e Saúde na Graduação em Medicina: vivências de territorialização na Atenção Primária à Saúde. *Rev Baiana Saude Publ*. 2019; 43: 730-42. doi: 10.22278/2318-2660.2019.v43.n3.a2844.
7. Batista NA. Educação Interprofissional em Saúde: concepções e Práticas. *Caderno FNEPAS [Internet]*. 2012 [acesso em 2021 mar 13]; 2:25-28. Disponível em: http://www.fnepas.org.br/artigos_caderno/v2/educacao_interprofissional.pdf

8. Giugliani R, Federhen A, Michelin-Tirelli K, Riegel M, Burin M. Relative frequency and estimated minimal frequency of Lysosomal Storage Diseases in Brazil: Report from a Reference Laboratory. *Genet. Mol. Biol.* 2017; 40(1): 31-39. doi: 10.1590/1678-4685-GMB-2016-0268
9. Vidal AT, Santos VCC, Passos JEF, Petramale CA. Priorização de Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras: análise de decisão multicritério. *Rev Eletr Gest Saúde.* 2015; 6(supl 4): 3094-110 [acesso em 2021 mar 13]. Disponível em: <https://periodicos.unb.br/index.php/rgs/article/view/3314>
10. Ribeiro MMF, Martins AF, Fidelis GTA, Goulart GC, Molinari LC, Tavares EC. Tutoria em escola médica: avaliação por discentes após seu término e ao final do curso. *Rev Bras Educ Med.* 2013; 37(4): 509-14. doi: 10.1590/S0100-55022013000400006
11. Andrade AM, Guimarães AMDN, Costa DM, Machado LC, Gois CFL. Visita domiciliar: validação de um instrumento para registro e acompanhamento dos indivíduos e das famílias. *Epidemiol Serv Saude.* 2014; 23(1): 165-75. doi: 10.5123/S1679-49742014000100016
12. Demetrio F, Santana ER, Pereira-Santos M. O Itinerário Terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. *Saúde Debate.* 2019; 43(spe7): 204-21. doi: 10.1590/0103-11042019S716
13. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB; Aureliano WA; Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc. Saúde Colet.* 2019; 24(10): 3637-50. doi: 10.1590/1413-812320182410.01612019