

DESAFIOS DO PROFISSIONAL DE SAÚDE FRENTE ÀS DOENÇAS RARAS¹

Ana Luísa Freitas Coutinho²

Diovana Conte da Silva³

Eduarda Novais Falcão⁴

Jerônimo Monteiro de Barros Tavares Frederico⁵

Maria Antônia Pereira da Fonseca⁶

Raissa Barros Dominato⁷

Luciene Corrêa de Miranda Moreira⁸

RESUMO:

O presente artigo aborda, sob a perspectiva da Saúde Coletiva, como as doenças raras são pouco estudadas, apesar de serem um grande problema de saúde pública. Os profissionais de saúde que precisam lidar com pacientes que possuem algum tipo de doença rara podem sofrer com algumas dificuldades técnicas durante os cuidados desses pacientes. O objetivo geral do presente trabalho é problematizar a questão das doenças raras, enfatizando os desafios vivenciados pelo profissional da saúde no que diz respeito ao diagnóstico, terapêutica e atenção ao familiar. Como metodologia foi utilizada a realização de uma revisão bibliográfica narrativa, que contou com a busca de materiais bibliográficos sobre os desafios dos profissionais de saúde diante das doenças raras. O artigo traz, como exemplo, duas doenças raras, como a Ataxia de Friedreich e a Síndrome de Stickler, além de buscar compreender também qual o papel do psicólogo junto às doenças raras. Conclui-se que a ciência permite a existência de avanços para que haja novas perspectivas de progresso dentro do campo do tratamento das doenças raras, mas é possível afirmar que, além de ainda existir um longo caminho a ser percorrido, há necessidade de intervenções de políticas públicas, visando à melhoria da condição da saúde humana.

Palavras-chave: Doenças raras. Profissionais de saúde. Psicologia. Ataxia de Friedreich. Síndrome de Stickler.

¹ Artigo redigido por um grupo de membros do Projeto de Extensão Grupo de Apoio aos Familiares de Pessoas com Doenças Crônicas e Raras – GAF-DCR – como exigência anual do Centro de Extensão e Pesquisa do UniAcademia.

² Discente de Psicologia no UniAcademia, estagiária voluntária do Projeto de Extensão GAF-DCR. E-mail: analuisafreitascoutinho@gmail.com

³ Discente de Psicologia no UniAcademia, estagiária bolsista do Projeto de Extensão GAF-DCR. E-mail: diovanacontesilva@gmail.com

⁴ Discente de Psicologia no UniAcademia, estagiária voluntária do Projeto de Extensão GAF-DCR. E-mail: eduardanfalcão@gmail.com

⁵ Discente de Psicologia no UniAcademia, estagiária voluntária do Projeto de Extensão GAF-DCR. E-mail: jmbtf@hotmail.com

⁶ Discente de Psicologia no UniAcademia, estagiária voluntária do Projeto de Extensão GAF-DCR. E-mail: mariaantonia130773@gmail.com

⁷ Discente de Psicologia no UniAcademia, estagiária voluntária do Projeto de Extensão GAF-DCR. E-mail: raissabdominato@gmail.com

⁸ Mestre em Psicologia pela Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), docente de Psicologia no UniAcademia, orientadora do Projeto de Extensão GAF-DCR. E-mail: lucienemoreira@uniacademia.edu.br

CHALLENGES OF THE HEALTH PROFESSIONAL IN FRONT OF RARE DISEASES

ABSTRACT:

This article addresses from the perspective of Public Health, how rare diseases are little studied, despite being a major public health problem. Health professionals who need to deal with patients who have some type of rare patients. The general objective of this work is to problematize the issue of rare diseases, emphasizing the challenges experienced by health professionals with regard to diagnosis, therapy and care for the Family member. As a methodology, a narrative bibliographic review was used, which included the search for bibliographic materials on the challenges of health professionals in the face of rare diseases. The article brings, as an example two rare diseases, such as Friedreich's Ataxia and Stickler Syndrome, in addition to also seeking to understand the role of the psychologist in relation to rare diseases. It is concluded that Science allows the existence of advances so that there are new perspectives of progress within the field of treatment of rare diseases, but it is possible to state that in addition to still having a long way to go, there is a need for public policy interventions, aiming at improving the condition of human health.

Keywords: Rare diseases. Health professionals. Psychology. Friedreich's ataxia. Stickler syndrome.

1 INTRODUÇÃO

As doenças genéticas raras constituem um importante problema de saúde pública, mas ainda são pouco estudadas na perspectiva da Saúde Coletiva. Além disso, também pouco se é falado a respeito de todas as dificuldades enfrentadas pelo profissional de saúde frente a elas. O Ministério da Saúde define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos (BRASIL, 2014a; BRASIL, 2014b). Tomadas separadamente, cada doença rara afeta um número limitado de pessoas. Considerando, no entanto, que existem entre 6.000 a 8.000 tipos diferentes de doenças raras em todo o mundo, quando reunidas em uma categoria, o seu impacto epidemiológico é bastante expressivo. O número de pacientes afetados por uma doença rara pode chegar a 30 milhões de pessoas na Europa e 25 milhões na América do Norte, com prevalência na população em torno de 6 a 8%. No Brasil, estima-se que há entre 13 e 15 milhões de pessoas com alguma doença rara e com a diminuição da mortalidade por outras causas, devido à melhoria da saúde materno-infantil nas últimas décadas, tornaram-se a segunda causa de mortalidade infantil proporcional (IRIART et al, 2019).

Cabe citar a Portaria nº 199/2014, que ao instituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR) (BRASIL, 2014b) e aprovar as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), estabeleceu responsabilidades entre os entes federativos para o funcionamento dos serviços de saúde, bem como a estruturação de uma linha de cuidado da atenção (BRASIL, 2014a). Ademais, define valores absolutos de incentivos financeiros para as equipes dos centros de referência habilitados. Tal formalização do cuidado integrado nos níveis de atenção do SUS inclui ainda ações para ampliar a autonomia dos pacientes e de seus familiares, por meio da avaliação de suas vulnerabilidades (PINTO; MOREIRA, 2019). Mas, muitas vezes, infelizmente, esse direito assegurado e fundamentado por lei (BRASIL, 2014b) não acontece de fato na prática e acarreta problemas sérios aos cidadãos que precisam e dependem desse acesso, tendo em vista, por exemplo, os altos custos.

Pode-se dizer que um desafio inicial é a falta de profissionais especializados na genética no Brasil, o que faz com que o diagnóstico seja dificultado, tendo em vista que muitos sinais e sintomas são similares aos de doenças mais prevalentes. Segundo Iriart e seus colaboradores (2019), a prática médica em genética no Brasil é recente, sendo que a primeira residência médica foi criada no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (USP), em 1977. Apesar das várias iniciativas nas últimas décadas, para inclusão da atenção às doenças genéticas raras no SUS, esta integração ainda é insuficiente. Ou seja, os profissionais de saúde não são, na maioria deles, ainda, de fato, capacitados e treinados para o diagnóstico e tratamento dessas doenças raras, o que interfere de forma direta na descoberta dessas doenças e, conseqüentemente, no início e na rapidez de tratamento e acesso às terapêuticas adequadas.

Ademais, um outro desafio, tanto para o paciente, quanto para o profissional, é, muitas vezes, lidar com o diagnóstico considerado difícil, de um prognóstico desfavorável, muitas vezes crônico e degenerativo, que faz com que a subjetividade desse paciente, familiares e equipe seja desconsiderada ou não seja tratada de forma fundamental como deveria dentro desse processo. É preciso ressaltar, segundo Souza e colaboradores (2019), a necessidade de que os estudos qualitativos continuem a caminhar no sentido de conferir relevo às diversas subjetividades envolvidas no processo de adoecer e cuidar, de modo a ultrapassar o

enfoque exclusivo dos sinais e sintomas específicos de determinada doença genética rara. Além do mais, os trabalhos localizados revelam a pertinência e o potencial dos estudos de cunho qualitativo, ao cobrirem variadas estratégias metodológicas e temáticas no bojo do tema geral das doenças genéticas raras, o que pode subsidiar a organização, a tomada de decisões e a formação em saúde que visa atender às necessidades das pessoas adoecidas e suas famílias.

O presente artigo tem como objetivo problematizar a questão das doenças raras, enfatizando os desafios vivenciados pelo profissional da saúde no que diz respeito ao diagnóstico, terapêutica e atenção ao familiar. São objetivos específicos definir doenças raras; abordar a atuação da equipe interdisciplinar em saúde, ressaltando a importância da psicologia no contexto das doenças raras; apresentar a trajetória do paciente/familiar frente ao diagnóstico e tratamento das doenças raras no Brasil; problematizar as principais dificuldades enfrentadas pela equipe interdisciplinar junto aos pacientes raros e, por fim, apresentar características de duas doenças raras: Ataxia de Friedreich e Síndrome de Stickler.

2 METODOLOGIA

O presente artigo possui como metodologia a realização de uma revisão bibliográfica narrativa a partir da coleta de materiais bibliográficos sobre desafios dos profissionais de saúde frente às doenças raras. Foram considerados materiais que buscavam descrever esse contexto, um pouco sobre o que são as doenças consideradas raras no Brasil, diagnóstico e seu tratamento, a importância da equipe interdisciplinar e o lugar do psicólogo, além das dificuldades encontradas pela equipe. Para esta revisão foram utilizados artigos científicos pesquisados nas bases de dados Scielo, Lilacs, Google Acadêmico, publicações oficiais disponíveis nas bases de dados do Ministério da Saúde, bem como em livros que abordam a temática. Estes materiais, além de fontes bibliográficas para o embasamento do artigo, também foram importantes para oferecer sustentação teórica ao Grupo de Apoio de Familiares de Pessoas com Deficiências, Doenças Crônicas e raras – GAF-DCR. O projeto de extensão supracitado iniciou-se no ano de 2021 e permitiu a criação de grupos de ajuda mútua para cuidadores familiares, os quais foram conduzidos por estagiários do curso de psicologia e supervisionados pela professora responsável, e teve continuidade durante todo o ano de 2022. Foram utilizados os

seguintes descritores: Doenças Raras. Psicologia. Profissional da Saúde. Ataxia de Friedreich. Equipe Interdisciplinar.

3 AS DOENÇAS RARAS

De acordo com Aureliano (2018), as doenças raras podem ser definidas como condições, geralmente, crônicas e degenerativas, com alto grau de morbimortalidade, muitas delas sem cura ou tratamento efetivo. Além disso, por definição da Organização Mundial da Saúde e do Ministério da Saúde no Brasil (BRASIL, 2014a), como característica de doença rara, é necessário que essa doença afete menos de 65 pessoas em uma população de 100.000.

Pascarelli e Pereira (2022) trazem um breve histórico a respeito de como se deram os debates sobre as doenças raras no mundo, termo que surgiu nos Estados Unidos após impactos de emendas que buscavam regulamentar e avaliar a eficácia dos produtos farmacêuticos comercializados por lá em determinado período. Além desse termo, é importante ressaltar o nome “medicamento órfão”, que foi utilizado e, posteriormente, associado às doenças raras, como medicamentos que não traziam lucros para a indústria farmacêutica, uma vez que, até os dias atuais, muitas dessas doenças raras, embora possuam algum tipo de tratamento, são inacessíveis para a população atingida devido ao valor dos medicamentos. No Brasil, a discussão sobre a importância de se estudar sobre doenças raras começou tardiamente. O I Congresso Brasileiro de Doenças Raras, em que o assunto foi pauta pela primeira vez em âmbito nacional, foi organizado em 2009.

4 DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE DOENÇAS RARAS NO BRASIL

As doenças genéticas raras são caracterizadas pelas diversas indicações de sinais e sintomas variados entre os pacientes diagnosticados pela mesma doença, assim como, aqueles diagnósticos dessemelhantes. Aproximadamente 80% são originadas por condições genéticas e as demais por aspectos ambientais, infecciosos, imunológicos e etc. São caracterizadas por serem crônicas, constantes, incapacitantes, degenerativas e trazendo lesões as células, sendo assim, podendo afetar diversas áreas e causando alterações nos fatores físicos, comportamentais, sensoriais e mentais (IRIART et al, 2019).

O tratamento das doenças raras é realizado por meio de acompanhamento de uma equipe multiprofissional, sendo eles: médico geneticista, médico pediatra (quando se tratar de paciente infantil), médico pediatra (quando se tratar de paciente infantil), clínico geral (quando o paciente for adulto), médico neurologista, médico especialista na área da doença, psicólogo, nutricionista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, assistente social, enfermeiro, técnico de enfermagem. (BRASIL, 2014b). Perante esse tratamento, pretende-se aliviar os sintomas presentes ou adiar a manifestação dos mesmos. Frente a diversas doenças genéticas raras no mundo, estima-se que cerca de 10% delas apresentam um tratamento próprio, caracterizado por, constantemente, ser de um custo inacessível para a maior parte da população. Além do mais, a grande fração de doenças raras ainda não tem um tratamento considerado eficaz (IRIART *et al*, 2019).

As doenças raras são capazes de ocasionar um grande efeito na qualidade de vida dos indivíduos diagnosticados e de seus familiares. De acordo com a falta de conhecimento e informações incorretas diante da doença, se tem também o estigma e o preconceito instaurado na sociedade. Além disso, quando um membro do grupo familiar é diagnosticado, em muitas famílias há uma dedicação que se torna exclusiva por parte de um dos membros, que chega, até mesmo, a sair do trabalho, deixando os seus afazeres pessoais de lado para que possa cuidar unicamente dessa pessoa. No meio de inúmeras adversidades que circundam os pacientes e seus familiares no enfrentamento dessas doenças raras e no alcance do diagnóstico, encontra-se também uma dificuldade de chegar em uma resposta final, por conta dos sinais e sintomas de várias doenças serem os mesmos, fazendo com que se tornem comum entre a população (IRIART *et al*, 2019).

O estudo da medicina diante das doenças genéticas raras no Brasil é considerado novo; o primeiro hospital que iniciou a residência nessa área foi em 1977, Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (USP). Embora haja diversas iniciativas de inserção de tratamento das doenças raras no SUS nas últimas décadas, pode-se dizer que ainda é insuficiente, pois esse serviço encontra-se centrado nas universidades públicas e hospitais referenciais localizadas no Sul e Sudeste do país (IRIART *et al*, 2019).

A seguir, pretende-se exemplificar as doenças raras com duas doenças diagnosticadas em filhos dos membros dos cuidadores do GAF-DCR, reforçando-se

que, mesmo atuando-se em grupos de cuidadores, torna-se essencial estudar-se acerca da doença.

5 ATAXIA DE FRIEDREICH E SÍNDROME DE STICKLER: EXEMPLOS DE DOENÇAS RARAS

A Ataxia de Friedreich (AF) é pouco conhecida pela população em geral. Isso se dá pela baixa visibilidade da causa como um todo. E essa falta de visibilidade traz à população de portadores de AF um desconhecimento quase que total em termos de formulação de políticas públicas.

Essa doença é de caráter hereditário e neurodegenerativo. Ela apresenta como sintomas a debilitante e paralisante perda dos movimentos, de forma irreversível; também está associada aos quadros de cardiopatias, diabetes, disartria (dificuldade de articulação de sons), surdez e cegueira. Geralmente, esta doença se manifesta no início da segunda década de vida, entre os 10 e 15 anos (IANZER *et al*, 2007).

A maioria dos pacientes perdem a capacidade de deambulação. Habitualmente, a ataxia da marcha é o primeiro sintoma. Os membros superiores serão afetados meses ou anos após o envolvimento dos membros inferiores, seguindo-se a disartria e a perda sensitiva em fases mais tardias da doença. É um transtorno de atividade muscular coordenada relacionado à alteração do cerebelo (IANZER *et al*, 2007).

A Síndrome de Stickler está associada a problemas de visão (miopia grave e descolamento de retina), audição (perda auditiva e infecções frequentes de ouvido), anormalidades craniofaciais (nariz e queixo pequenos, fenda palatina), anormalidades musculoesqueléticas (artrite, problemas no pescoço e nas costas e articulações flexíveis), bem como outros problemas causados pelo colágeno anormal. É geralmente causada por uma mutação no gene pró-colágeno tipo II (COL2A1), embora várias outras mutações nos genes COL também tenham sido identificadas. Essas mutações causam anormalidades na formação de tecidos conjuntivos (colágeno) em todo o corpo, caracterizando a doença (PALHETA-NETO *et al*, 2008).

A partir desses breves exemplos, percebe-se como as duas doenças, ao longo de seu curso, acarretam em problemas em vários órgãos e sistemas,

reforçando-se a necessidade de atuação interdisciplinar na atenção aos pacientes que sofrem da síndrome, o que inclui também a atenção psicológica ao cuidador familiar.

6 A EQUIPE INTERDISCIPLINAR DE SAÚDE E A ASSISTÊNCIA ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E SUAS FAMÍLIAS

Conforme Japiassu (1976 *apud* SANTOS; CUTOLO, 2003, p.71-72), “o conceito de interdisciplinaridade envolve trocas intensas entre os especialistas e integração de suas disciplinas no interior de um processo específico de trabalho”. Um empreendimento interdisciplinar, portanto, incorpora os resultados de várias especialidades, toma de empréstimo instrumentos e técnicas de várias disciplinas, fazendo-os se integrarem e convergirem a um fim comum. Trata-se, assim, de uma forma de trabalho coordenado e voltado para um mesmo objetivo, na busca do qual vários ramos do saber somam esforços.

Isto posto, vale ressaltar a advertência de Gomes (1997 *apud* SANTOS; CUTOLO, 2003, p.71) de que “a interdisciplinaridade não é sinônimo da mera atuação em equipe multiprofissional”. De fato, mais do que a presença de profissionais de várias áreas na equipe, ela envolve uma forma colaborativa e integrada de articular trocas, saberes, funções e papéis, visando, no campo da saúde, um olhar e um cuidado integral do paciente, que supere a lógica tradicional de hegemonia da perspectiva biomédica.

Segundo Costa (2007), o trabalho por meio de equipes interdisciplinares foi ganhando importância no campo da saúde desde a reforma sanitária de fins dos anos 1980, tornando-se a principal referência para ações de cuidado em saúde com o advento do SUS. De fato, como salienta esta autora, esse Sistema se baseia numa ampliação do conceito de saúde, o qual passa a incluir as dimensões biológica, psíquica, social e espiritual, demandando novas posturas na produção de conhecimento e na práxis capazes de oferecer uma assistência de saúde à população que reconheça suas reais necessidades e busque atendê-las de forma humanizada, territorializada e participativa.

O projeto de integralidade dos cuidados em saúde, do qual decorre a necessidade de prestação de serviços no setor por meio de equipes interdisciplinares, é particularmente importante no que tange as doenças raras. Com

efeito, o Ministério da Saúde (BRASIL, 2022) destaca que estas condições crônicas e complexas que se apresentam, de modo geral, de forma progressiva, degenerativa e incapacitante, demandam necessidades assistenciais sofisticadas e abrangentes em termos de diagnóstico, tratamento e acompanhamento, além de poderem causar elevado sofrimento clínico e psicossocial para os indivíduos e familiares afetados. Diante disso, a assistência a essa população requer ações transversais, contínuas e de caráter interdisciplinar a fim de atender adequadamente às necessidades multidimensionais dos pacientes raros e suas famílias.

Ainda sobre as peculiaridades das doenças raras, o Ministério da Saúde (BRASIL, 2022) frisa o fato de que uma boa parte delas afeta o desenvolvimento somático e/ou mental das crianças, necessitando ações de intervenção essencial e de orientação de cuidados às famílias. Outras, por sua vez, têm manifestação tardia, podendo ocorrer na infância ou na vida adulta, manifestando-se de forma progressiva e cumulativa. Tanto em uma situação quanto em outra, é comum a ocorrência de quadros clínicos de diagnóstico difícil e prognóstico incerto, o que exige dos sistemas de saúde o oferecimento de cuidados diversos e adequada orientação de profissionais, pacientes e suas famílias. Nesse sentido, os tratamentos interdisciplinares têm obtido avanços no aumento da expectativa e qualidade de vida dos raros, bem como, na minimização dos impactos psicossociais e econômicos da doença sobre os seus familiares.

As demandas assistenciais a essa população envolvem, com efeito, a participação de profissionais e especialistas de diferentes perfis e a efetivação de um trabalho coordenado das equipes de atenção primária em saúde e de atenção especializada a fim de remover barreiras assistenciais, planejar os cuidados integrados e garantir uma efetiva assistência aos usuários. Isso abrange esforços com o objetivo de antecipar o diagnóstico, reduzir a morbimortalidade, promover adesão ao tratamento, incluir e acolher as famílias, além de desenvolver ações de promoção, prevenção e cuidados paliativos. Para tanto é fundamental o delineamento de Projetos Terapêuticos Singulares (PTS), os quais, em associação com estratégias de acolhimento ao longo da rede assistencial, permitem uma organização dinâmica dos processos de assistência à saúde capazes de superar a lógica hospitalocêntrica e exclusivamente medicamentosa de tratamento (BRASIL, 2022).

Assim, as diretrizes da Linha de Cuidado Para Pessoas Com Doenças Raras vigentes atualmente no país determinam uma ordenação da atenção à saúde pautada na lógica dos cuidados em rede e na assistência sistêmica. Nesse sentido, o trabalho a ser desenvolvido precisa ser centrado no usuário e em suas necessidades vistas de forma ampla, com equipes de atenção especial que contem com enfermeiros, técnicos de enfermagem, médicos especialistas, psicólogos, nutricionistas e assistentes sociais. Além disso, cumpre destacar a necessidade de envolvimento e participação dos pacientes e de seus cuidadores e familiares no processo de cuidado, o qual deve almejar, para além dos resultados clínicos e terapêuticos, a efetiva inclusão social e cidadã dessas pessoas (BRASIL, 2014b; 2022).

Em conformidade com as reflexões até aqui levantadas, Rosa (2014) salienta a necessidade de uma atenção ampliada em saúde para o devido atendimento da população com doenças raras, tendo em vista a importância da integração de várias abordagens para um manejo eficaz e interdisciplinar das demandas próprias desse grupo. Na busca da efetivação desses objetivos, o autor recomenda que se evite a predominância dos conhecimentos de um único profissional sobre o processo saúde-doença, devendo-se, em vez disso, abordar-se a questão por diversos recortes articulados, como aqueles pertinentes à situação socioeconômica, à patologia e a dimensão emocional/afetiva, de modo a se alcançar um adequado diagnóstico e condução do tratamento.

A partir de pesquisa realizada com famílias de pessoas com doenças raras no Sul do país, Luz *et al* (2016) constataram que tais condições – acompanhadas, como geralmente são, de comprometimentos físicos, comportamentais, mentais e sensoriais – colocam os pacientes e suas famílias na dependência de diversos serviços especializados e de acompanhamento interprofissional para tratá-las. Nesse sentido, é de se destacar que muitos de tais serviços se devem, em boa parte, aos impactos extensos e variados que a presença de um paciente raro produz sobre o grupo familiar, fazendo eclodir necessidades psicológicas, sociais e econômicas que demandam todo um rearranjo da vida e o enfrentamento de angústias e dificuldades desafiadoras.

Como uma primeira de tais dificuldades, as autoras destacam a falta de conhecimento de familiares, profissionais de saúde e da sociedade em um geral acerca da doença rara. Isso implica em atrasos do diagnóstico, desorientação

quanto os cuidados a serem seguidos e o prognóstico do quadro, além de desafios na inserção social do paciente e da família, despertando os sentimentos de impotência, insegurança, desamparo e solidão que comprometem a capacidade de desenvolver estratégias efetivas de enfrentamento ao problema, tanto do ponto de vista dos usuários do serviço de saúde quanto da equipe profissional (LUZ *et al*, 2016).

Além disso, é frequente que a rotina de cuidados e de busca de atendimento especializado na rede de saúde impacte a vida financeira do grupo familiar, seja pelo alto custo de medicações, tratamentos e deslocamentos até centros de referência, seja pela necessidade de algum dos cuidadores abandonar o mercado de trabalho para se dedicar exclusivamente aos cuidados do familiar adoecido. Esses mesmos fatores também prejudicam a manutenção das relações sociais, das atividades de lazer e da participação comunitária dos familiares cuidadores, favorecendo o seu isolamento e a redução das suas experiências de vida ao cuidado com a doença (LUZ *et al*, 2016).

Outro desafio encontrado pelas autoras na sua investigação do cotidiano e das vivências de famílias marcadas pela presença de um doente raro em seu seio foi a dificuldade em encontrar pessoas que enfrentam os mesmos problemas. Com efeito, a condição de raridade faz com que seja pouco provável que se encontrem, na comunidade imediata, outros indivíduos ou famílias capazes de oferecer uma compreensão verdadeira do que é enfrentar o mesmo quadro raro ou de trocar informações e experiências a seu respeito. Isso agrava ainda mais as vivências de isolamento, solidão e desamparo, minando os recursos psicológicos de que dispõem pacientes e cuidadores para adaptação e superação das adversidades próprias da condição com a qual convivem (LUZ *et al*, 2016).

As restrições e mudanças impostas pelo cuidado de um paciente raro também podem ter um efeito significativamente desafiador sobre os próprios laços familiares, ocasionando mudanças de papéis, fazendo despertar afetos negativos e promovendo toda uma transformação do funcionamento grupal que ocasiona em conflitos, tensões e rupturas. De fato, conciliar a demanda de cuidados do doente com as exigências afetivas e materiais dos demais membros da família revela-se, muitas vezes, uma tarefa difícil, assim como alcançar um equilíbrio saudável entre a proteção necessária ao paciente raro e o respeito e promoção da sua autonomia enquanto ser humano (LUZ *et al*, 2016).

Por fim, as autoras citadas mencionam que a convivência com doença rara, muitas vezes, força pacientes e familiares a se defrontarem com o tópico da morte e da finitude, fazendo eclodir angústias profundas e dificuldades acentuadas para conversar e pensar adequadamente sobre a questão, o que dificulta a elaboração de lutos e abala relações intrafamiliares em razão do pacto de silêncio que se forma em torno desse tema tabu (LUZ *et al*, 2016).

Assim, Luz *et al* (2016) chamam a atenção para as implicações psíquicas, sociais e econômicas das doenças raras sobre pacientes e familiares, implicações essas que, além de dificultarem a adesão ao tratamento e o desempenho dos cuidados cotidianos necessários à preservação da saúde, da qualidade de vida e da participação social de todos os envolvidos, podem funcionar como fatores desencadeadores de novos problemas de saúde, sobretudo, mentais. Isso aponta para a necessidade de serviços de assistência em saúde a essa população que tenham por base uma perspectiva interdisciplinar e apta a conceber e tratar os processos humanos de saúde e doença para além da dimensão biomédica/orgânica, perspectiva essa para qual a psicologia, enquanto ramo especializado de estudo e abordagem dos fenômenos cognitivos, socioafetivos e comportamentais do homem, tem muito a contribuir.

7 AS POSSIBILIDADES DE ATUAÇÃO DO PSICÓLOGO JUNTO ÀS DOENÇAS RARAS

Discorrendo sobre o papel do psicólogo no tratamento de uma doença rara - a esclerose lateral amiotrófica - Soares (2021) tece considerações importantes sobre a atuação desse profissional que são extensivas às doenças raras de forma geral. Nesse sentido, merece destaque a asserção da autora de que as contribuições dos saberes e práticas da Psicologia são relevantes em todas as etapas da progressão da doença – desde o seu diagnóstico até os cuidados paliativos e o acompanhamento dos familiares enlutados –, além de abrangerem não só o paciente, mas também os cuidadores e as equipes de saúde dos variados níveis de atenção envolvidas no caso.

No que diz respeito ao diagnóstico, Soares (2021) começa por salientar a função facilitadora e de suporte que o psicólogo desempenha na preparação e auxílio dos médicos para a comunicação da notícia difícil ao paciente e/ou sua

família. Trata-se, com efeito, de momento extremamente delicado, no qual o profissional da Medicina precisa ter muita atenção e habilidade para lidar com os seus próprios afetos ante à situação, assim como com aqueles dos usuários do serviço de saúde, para evitar que sua maneira de apresentar os fatos seja pouco clara, insensivelmente dura ou enganosamente amenizadora. Estando presente no momento e na preparação que o antecede, o psicólogo pode atuar para garantir que a comunicação aconteça da forma verdadeira, delicada e compreensível, favorecendo o estabelecimento de um bom *rapport* entre equipe e pacientes/familiares. Além disso, do ponto de vista destes últimos, as competências do profissional de Psicologia podem ser de grande auxílio na assimilação da notícia de forma adaptativa e humanizada, o que tem repercussões importantes para as suas reações iniciais diante da situação.

Para além do momento de comunicação da notícia em si, o psicólogo tem um papel de grande relevância no acompanhamento e amparo dos pacientes e familiares ao longo dos processos de luto e adaptação que se seguem ao diagnóstico da doença rara. Com efeito, a descoberta de uma condição desse tipo produz impactos profundos e potencialmente traumáticos, suscitando reações emocionais, movimentos psíquicos defensivos e estratégias de enfrentamento que podem ser tanto benéficos e adaptativos, por um lado, quanto disfuncionais e nocivos por outro (RODRIGUES *et al*, 2021; SOARES, 2021).

Nos casos particulares de bebês e crianças pequenas com doenças raras, esse período inicial de assimilação do diagnóstico é marcado por vivências muito peculiares e delicadas que acompanham a quebra de expectativas dos pais e a elaboração do luto pelo filho idealizado, comparado com o qual o filho real doente pode ser vivenciado – consciente ou inconscientemente – como um impostor. Dependendo das condições psíquicas dos pais e das circunstâncias de nascimento do bebê, a constatação da doença do filho pode despertar conflitos intensos e dolorosos entre o casal parental (chegando mesmo à sua separação) ou produzir perturbações potencialmente perigosas do trabalho de vinculação entre genitores e cria, tão importante para o desenvolvimento desta última (ANAUTE; AMIRALIAN, 2007; VAISBICH *et al*, 2018). Em todos esses casos, os autores citados evidenciam que a atuação do psicólogo pode fazer a diferença entre resultados favoráveis e desadaptativos, ganhando, assim, enorme relevância.

Passada a fase de aceitação e elaboração do diagnóstico, o psicólogo tem um papel de grande importância no acompanhamento do tratamento e na prestação continuada de assistência ao paciente e à sua família. Nessa etapa, Vaibisch *et al* (2018), Soares (2021) e Rodrigues *et al* (2021) ressaltam a função de destaque que a escuta qualificada, acolhedora e humanizada desse profissional desempenha na mediação e facilitação das relações entre pacientes, suas famílias e a equipe de saúde, aproximando-os, favorecendo a instauração de uma boa comunicação e estreitando os vínculos de cuidado entre todos esses agentes. Isso facilita, sobretudo, a adesão ao tratamento, a tomada conjunta, responsável e esclarecida de decisões relevantes e contribui para a mitigação de angústias e sentimentos iniciais de desamparo, desorientação e incerteza por parte dos usuários, que se sentem valorizados, acolhidos e incluídos no processo de cuidado.

É durante essa fase também que os autores supracitados explicam que o psicólogo pode utilizar seus conhecimentos e competências para auxiliar os familiares e cuidadores na tarefa desafiadora de se ajustarem às mudanças nos papéis e arranjos familiares causados pelo adoecimento do paciente, favorecendo a resolutividade de conflitos e a busca de um equilíbrio saudável entre as necessidades de cuidado do raro e aquelas dos demais membros do grupo familiar. Ademais, o profissional de Psicologia pode perceber a necessidade das famílias por outros serviços das redes de apoio comunitário e Seguridade Social, realizando encaminhamentos e orientações que conectem os usuários com serviços aptos a ampará-los em suas dificuldades variadas. Assim, por meio de ações de psicoeducação, aconselhamento, terapia individual ou familiar, mediação de conflitos, estreitamento de vínculos e facilitação da comunicação, o psicólogo pode atuar significativamente no sentido de fortalecer e dar suporte às famílias diante das dificuldades resultantes da presença de um doente raro entre eles.

Dando foco, mais uma vez, ao caso particular de bebês e crianças pequenas diagnosticadas com doenças raras, Anaute e Amarilian (2007) e Vaisbich *et al* (2018) salientam a importância do trabalho do psicólogo nas ações de intervenção essencial junto a esses pequenos pacientes e suas famílias. Nesse sentido, as autoras explicam que os conhecimentos e técnicas psicológicas relacionados ao processo de vinculação entre genitores/cuidadores primários e seus filhos/cuidados são essenciais para superar os desafios e as dificuldades próprios da condição de doença rara, favorecendo, dessa forma, a devida estimulação dos bebês e crianças

raras e a criação de um ambiente familiar de afeto, cuidado e compreensão que permitam o desenvolvimento otimizado de suas potencialidades. Assim, auxiliando os familiares e demais membros da equipe de saúde no enfrentamento aos impedimentos decorrentes das doenças raras nesse momento crucial do desenvolvimento humano, que é a primeira infância, os psicólogos podem atuar decisivamente na prevenção de déficits e limitações que venham a marcar os pacientes por toda a vida e dificultar a sua inclusão social.

Nesse ponto, o encontro de um meio termo salutar entre a tendência à superproteção do filho raro - que acarreta o massacre de sua autonomia e subjetividade - e a negação completa e fantasiosa de suas necessidades especiais - que o coloca em desamparo e impede o cuidado devido para seu desenvolvimento adequado - mostra-se um desafio complexo, para o enfrentamento, do qual o saber e as habilidades do psicólogo são primordiais, na medida em que promovem a aceitação e acolhimento realistas e equilibrados da situação peculiar da criança sem obliterar, com isso, sua condição de pessoa inteira ou reduzi-la a um rótulo (ANAUTE; AMARILIAN, 2007; VAISBICH *et al*, 2018).

Já nos casos de doenças degenerativas ou marcadas por um encurtamento significativo da expectativa de vida, Soares (2021) chama a atenção para o papel do psicólogo no suporte ao paciente, aos familiares e à equipe de saúde diante da difícil tarefa de se deparar com as perdas sucessivas e a morte. De fato, lidar com quadros progressivos e além de possibilidade de cura desperta, em todos os envolvidos, angústias profundas, reações defensivas de negação ou insensibilização, além de sentimentos de impotência, de desespero ou perda de sentido, os quais – caso não sejam devidamente elaborados – podem resultar em escolhas e condutas que agravam sobremaneira os sofrimentos da terminalidade e privam os sujeitos da possibilidade de passarem pelo processo de morrer de forma digna e significativa.

Dado o seu preparo para trabalhar questões difíceis, lidar com emoções desafiadoras e dar lugar à palavra e à escuta diante daquelas situações em que o silêncio parece se impor, o psicólogo se encontra em uma posição privilegiada para auxiliar pacientes, cuidadores e profissionais da equipe interdisciplinar na tarefa de atravessar a fase terminal da doença com qualidade de vida, aceitação filosófica e sentido. Dessa forma, garantem-se cuidados paliativos de qualidade, amenizando a dor de todos os implicados, e possibilitam-se processos mais saudáveis e bem-sucedidos de luto da parte daqueles que ficam prevenindo as chances de

adoecimentos mentais e outros agravos de saúde em decorrência da perda (SOARES, 2021).

Em todas essas etapas da convivência com a doença rara, tanto pacientes quanto familiares podem se beneficiar intensamente da participação em grupos de ajuda mútua (GAM) ou de intervenções psicoeducativas voltados para pessoas que enfrentam os desafios de serem elas próprias os raros ou cuidarem de um familiar nessa condição. De fato, a oportunidade de ter contato e estreitar vínculos com outros indivíduos que passam por situações semelhantes é um recurso valioso no sentido de obtenção de informações relevantes na lida com as dificuldades cotidianas de convivência com a doença rara e/ou no encontro de apoio emocional e esperança, amenizando os sentimentos de desorientação, desespero, solidão, desamparo, insegurança e impotência que, frequentemente, assaltam esses pacientes e suas famílias (BROTTO *et al*, 2020; RODRIGUES *et al*, 2021; LUZ *et al*, 2015). Embora tais grupos possam operar a contento sem a direção ou mediação de profissionais de Psicologia, os saberes e competências do psicólogo acerca dos complexos fenômenos grupais e dos atravessamentos psicossociais das doenças raras, bem como o aporte sólido da sua ética profissional de cuidado, contribuem enormemente para que a sua presença constitua um diferencial importante na efetividade e alcance dos GAM e dos grupos de psicoeducação.

Discorrendo a respeito da importância da sensação de pertencimento e acolhimento verdadeiro para o fortalecimento subjetivo diante de dificuldades, Brotto *et al* (2020) e Rodrigues *et al* (2021) destacam como a participação em grupos de pacientes e familiares cujas vidas são marcadas pela convivência com uma doença rara é poderosa no sentido de fornecer amparo e compreensão, instilando sentimentos de esperança e alimentando a convicção de não se estar sozinho nas suas batalhas, os quais têm – por si só – consideráveis efeitos terapêuticos sobre o estado emocional de indivíduos tão vulneráveis ao sofrimento psicológico intenso e à manifestações psicopatológicas.

Os grupos também se revelam espaços privilegiados para a troca de informações úteis e o compartilhamento de estratégias favoráveis de enfrentamento a dificuldades comuns, aumentando o senso de autoeficácia e a capacidade de resolução de problemas de pacientes e familiares, de modo a produzir impactos expressivos sobre a sua qualidade de vida e inserção social (LUZ *et al*, 2016; RODRIGUES *et al*, 2021).

Detendo-se com mais especificidade sobre a situação de estresse, sobrecarga física e emocional, negligência com a própria vida e autocuidado vivenciadas com muita frequência pelos cuidadores familiares, Portugal e Alves (2011), Brotto *et al* (2020) e Rodrigues *et al* (2021) enfatizam a necessidade de ações de acolhimento e suporte a essa população, cuja saúde costuma ser intensamente impactada em suas dimensões biológica, psíquicas e sociais, ocasionando, com isso, prejuízos igualmente significativos ao bem-estar daqueles que dependem do seu cuidado. Nesse sentido, a participação em grupos psicoeducativos e/ou de ajuda mútua – sobretudo, quando dirigidos ou mediados por profissionais de psicologia (como no caso do GAF-DCR) – revela-se, mais uma vez, um recurso valioso para o acolhimento, troca de experiências e informações, fortalecimento subjetivo e sensibilização para as necessidades de autocuidado e busca de suporte por parte dos cuidadores, contribuindo, sobremaneira, para a prevenção/diminuição de agravos à sua saúde, aumentando sua qualidade de vida e potencializando suas capacidades de cuidado do familiar raro.

Assim, percebe-se que as possibilidades de atuação do profissional de Psicologia junto aos pacientes, familiares e equipes de saúde envolvidos no cuidado e enfrentamento das dificuldades decorrentes das doenças raras são muito variadas e valiosas para a concretização de uma atenção em saúde verdadeiramente integral e humanizada, merecendo consideração cuidadosa, estudo aprofundado e encorajamento e difusão nos diversos níveis de complexidade, com o trabalho em grupos de ajuda mútua e/ou psicoeducação ocupando um lugar privilegiado nesse sentido.

8 AS DIFICULDADES ENCONTRADAS PELO PSICÓLOGO NA ATUAÇÃO DO TRATAMENTO DE DOENÇAS RARAS JUNTO À EQUIPE INTERDISCIPLINAR

O tratamento das doenças raras passa não apenas pelas dificuldades de aceitação do paciente e de seus familiares, mas igualmente pela dificuldade de se trabalhar com as equipes interdisciplinares. Isso porque nem sempre há a percepção de profissionais de saúde sobre a necessidade de intervenção de psicólogos durante os tratamentos, gerando, inclusive, adversidade em se trabalhar junto à equipe (DIAS; SILVA, 2016).

É fato que os psicólogos se deparam com a inexperiência quando se trata de sua área de atuação dentro de um ambiente de saúde, principalmente hospitalar, que não é naturalmente seu. No entanto, esta realidade não pode ser objeção à realização do melhor trabalho do psicólogo para o tratamento e o enfrentamento da doença pelo paciente e familiares (DIAS; SILVA, 2016).

Mostra-se imprescindível, de forma preliminar, que, desde a formação acadêmica, se estabeleça um preparo aos futuros profissionais para lidarem com esses tipos de diagnósticos e reações deles advindas, construindo-se, assim, uma ponte para que haja uma nova ótica da profissão e percepção da sua valorização neste tipo de atuação. Mas, não se pode deixar de lado que a equipe tem de reconhecer a importância do papel de intervenção do profissional de psicologia e isso porque a busca da melhoria de condição de vida do paciente e de seus familiares não pode ser entendida, única e exclusivamente, como uma questão separada por áreas voltadas à saúde ou às ciências humanas. Há que se ter uma comunhão, visando o bem maior, que é a vida e a saúde daquele que necessita da intervenção de toda uma equipe. Ou seja, imprescindível trabalhar-se com a saúde coletiva e não apenas com aspectos individuais (DIAS; SILVA, 2016).

Ademais, o psicólogo não deve ser tomado como pessoa cuja função está relacionada à gestão de equipe no ambiente hospitalar, por exemplo. Sua conduta precisa ser bem estabelecida e avançar para além deste conteúdo, não devendo ser limitada à parte de saúde mental dos níveis de atenção básica, seja na própria unidade ou em outros serviços (DIAS; SILVA, 2016).

Noutras palavras, embora seja fato a existência de vários problemas derivados da ausência de rede, gerando dificuldades de inserção do profissional de forma efetiva na busca de solução para o enfrentamento das doenças raras, é certo que se precisa estabelecer mecanismos de adequação entre os profissionais, os portadores das doenças e pessoas que, de uma forma ou de outra, são afetadas pelo resultado do contexto (DIAS; SILVA, 2016).

Isso significa dizer que para além de um preparo na formação acadêmica, principalmente, com a exploração de campo de trabalho voltado para a saúde pública, impõe-se, dentro deste contexto, a necessidade de compreensão dos profissionais da equipe de que o paciente/familiares fazem parte de um ciclo social complexo e que, diante das adversidades da vida, precisam do acompanhamento do profissional de psicologia tanto quanto do médico e de outros profissionais de saúde.

Ou seja, há necessidade de um alinhamento para que não existam equipes desconexas, distantes entre si e que acabam, ao final, executando um trabalho ineficiente (DIAS; SILVA, 2016).

Acresce, pois, que se mostra fundamental a criação de políticas públicas para que, diante da raridade apresentada pelo paciente, tanto ele quanto seus familiares diretos tenham atendimentos eficazes para amenizar o transtorno advindo da doença. Esta conduta representa respeito à dignidade da pessoa humana, direito inviolável e que deve ser mantido de forma eficaz, inclusive pelo Poder Público.

9 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Na dimensão do que se expôs, os desafios dentro de um contexto de doenças raras são diversos e inegáveis. A ciência permite a existência de avanços para que haja novas perspectivas de progresso dentro do campo do tratamento das doenças raras, mas é possível afirmar que, além de ainda existir um longo caminho a ser percorrido, há necessidade de intervenções de políticas públicas, visando à melhoria da condição da saúde humana.

Ao lado desta constatação, releva destacar a importância da figura do psicólogo no contexto do tratamento formado por uma equipe interdisciplinar. Ademais disso, não basta uma intervenção exclusiva ao paciente, pois os seus familiares são igualmente afetados pelo acometimento da doença.

Desta forma, destaca-se a relevância da manutenção de um projeto como o GAF-DCR. Este, por ser em modalidade virtual, inclui familiares residentes em diferentes regiões do Brasil. Neste sentido, tornou-se possível, inclusive, formar-se grupos com familiares de pacientes com a mesma doença rara, o que é difícil acontecer em grupos presenciais, devido à pouca prevalência dessas doenças, especialmente, quando se considera um território delimitado. A ajuda mútua se potencializa ainda mais quando os familiares conseguem se identificar diretamente com pessoas que compartilham, de fato, problemas muito parecidos. A partir daí, o compartilhamento de estratégias e soluções de problemas torna-se mais possível e realista, o que acontece com a mediação dos estagiários.

Deste modo, pode se dizer que para o enfrentamento das doenças raras é importante que haja o processo de intervenção da equipe e do Poder público, para

que, diante de um olhar humanizado em relação a todos os envolvidos no contexto da doença, seja possível diminuir e amparar o sofrimento existente.

REFERÊNCIAS

ANAUATE, Carla; AMIRALIAN, Maria Lúcia. A importância da intervenção precoce com pais de bebês que nascem com alguma deficiência. **Educar em Revista**, Curitiba, n. 30, 2007. Disponível em <<https://www.scielo.br/j/er/a/trd6wzzbSYvqDmn6c3FdWRg/?lang=pt#:~:text=Para%20tanto%2C%20entendemos%20que%20a,%C3%A9%20o%20intuito%20deste%20artigo.>>> Acesso em: 17 nov. 2022.

AURELIANO, Waleska de Araújo. **Trajetórias Terapêuticas Familiares**: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva* [online]. 2018, v. 23, n. 2, pp. 369-380. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>>. Acesso em: 17 out. 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014a. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doenças_raras_SUS.pdf Acesso em 28 nov 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria Nº 199, de 30 de Janeiro de 2014**. 2014b. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html Acesso em 28 nov 2022.

BRASIL. **Ministério da Saúde**. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. Linha de Cuidado de Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) – Brasília: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: https://amaviraras.org/wp-content/uploads/2022/06/Linha_de-Cuidado_Pessoas_Com_Doencas_Raras.pdf. Acesso em: 15 nov. 2022.

BROTTO, Aline Maran *et al.* Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras. **Apae Ciência**, [S. l.], v. 13, n. 1, 2020. Disponível em: <<https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/article/view/171>>. Acesso em: 27 nov. 2022.

CARDOZO, Daniela Carvalho; SEIXAS, Flávio Augusto Vicente. Ataxia de Friedreich: relato de um caso com manifestação tardia. **Arq Ciênc Saúde UNIPAR**, v. 13, n. 3, p. 243-247, 2009. Disponível em: <https://core.ac.uk/download/pdf/235580625.pdf>. Acesso em: 17 out. 2022.

COSTA, Rosemary Pereira. Interdisciplinaridade e equipes de saúde: concepções. **Mental**, Barbacena, v. 5, n. 8, 2007. Disponível em:

http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1679-44272007000100008. Acesso em: 16/11/2022.

DIAS, Francielle Xavier; SILVA, Luiz Carlos Avelino da. Percepções dos profissionais sobre a atuação dos psicólogos nas Unidades Básicas de Saúde. **Psicologia: Ciência e Profissão**. v.36, n.3, p.534-545, 2016. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/pcp/a/Dtr6wgTJgd4gH6yfgjwVcrv/?format=pdf&lang=pt>> Acesso em: 17 nov. 2022.

IANZER, Fabiano Ritta Malagues, *et al.* **Ataxia de Friedreich e suas repercussões clínicas 1**. Disponível em: <https://www2.faccat.br/portal/sites/default/files/ATAXIA%20DE%20FRIEDREICH%20E%20SUAS%20REPERCUSS%C3%95ES.pdf>. Acesso em: 15 nov. 2022.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência e Saúde Coletiva** [online]. v.24, n.10, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>. Acesso em: 16 nov. 2022.

LUZ, Geisa dos Santos *et al.* Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 28, n. 5, 2015. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/abstract/?lang=pt>>. Acesso em 16 nov. 2022.

LUZ, Geisa dos Santos *et al.* Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. **Texto & Contexto - Enfermagem**, Florianópolis, v. 25, n. 4, 2016. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/tce/a/mywht8RpzphqtxnkRp4m6Wp/?lang=pt>. Acesso em: 16 nov. 2022.

MOREIRA, Martha Cristina Nunes; PINTO, Márcia. Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais. **Ciência e Saúde Coletiva** [online]. 2019. v.24, n.10. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.11822019>. Acesso em: 17 out. 2022.

PALHETA-NETO, Francisco Xavier *et al.* Síndrome de Stickler: aspectos gerais. **Pediatr. mod**, p. 235-240, 2008.

PASCARELLI, Dhiogo Bayma Nespolo; PEREIRA, Éverton Luís. Doenças raras no Congresso Nacional Brasileiro: análise da atuação parlamentar. **Cadernos de Saúde Pública** [online], v. 38, n. 6, 2022. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/0102-311XPT167721>>. Acesso em: 17 out. 2022.

PINTO, Márcia; MOREIRA, Martha Cristina Nunes. Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública** [online], v.35, n.9, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>. Acesso em: 15 nov. 2022.

PORTUGAL, Sílvia.; ALVES, Joana Pimentel. Doenças raras e cuidado: um olhar a partir das redes sociais. In: Congresso Iberoamericano De Doenças Raras, 1., 2015, Brasília, DF. **Actas. Coimbra**: Centro de Estudos Sociais - Universidade de Coimbra, 2015. Disponível em: <<https://eg.uc.pt/bitstream/10316/81017/1/Doen%C3%A7as%20raras%20e%20cuida%20Um%20olhar%20a%20partir%20das%20redes%20sociais.pdf>>. Acesso em: 15 nov. 2022.

RODRIGUES, Beatriz Detoni *et al.* A importância da rede de apoio ao familiar de pessoas com deficiência, doenças crônicas e raras. **Analecta**, Juiz de Fora, v. 7, n. 2, 2021. Disponível em <<https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3122#:~:text=import%C3%A2ncia%20da%20rede%20de%20apoio%20ao%20familiar%20de%20pessoa%20com,de%20depend%C3%A2ncia%2C%20escolaridade%20e%20profiss%C3%A3o>>. Acesso em 14 nov. 2022.

ROSA, Weverton Vieira da Silva. **Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital Universitário de Brasília**: Subsídios para a Criação do Ambulatório de Doenças Raras. 2014. Trabalho de conclusão de curso (Bacharelado em Gestão em Saúde Coletiva) - Universidade de Brasília, Brasília, 2014. Disponível em: https://bdm.unb.br/bitstream/10483/10883/1/2014_WevertonVieiradaSilvaRosa.pdf. Acesso em: 15 nov. 2022.

SANTOS, Marco Antônio Merechia; CUTOLO, Luiz Roberto Agea. A interdisciplinaridade e o trabalho em equipe no Programa de Saúde da Família. **Arquivos Catarinenses de Medicina**, Florianópolis, v. 32, n. 4, 2003. Disponível em: <https://www.acm.org.br/revista/pdf/artigos/153.pdf>. Acesso em: 16 nov. 2022.

SOARES, Jéssica Pereira. **Esclerose lateral amiotrófica**: atuação do psicólogo. 2021. Trabalho de conclusão de curso (Bacharelado em Psicologia) - Faculdade de Educação e Meio Ambiente, Ariquemes, 2021. Disponível em: <https://repositorio.faema.edu.br/bitstream/123456789/2948/1/J%C3%89SSICA%20PEREIRA%20SOARES.pdf>. Acesso em: 17 nov. 2022.

SOUZA, Ítala Paris *et al.* Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência e Saúde Coletiva** [online], v.24, n.10, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019>. Acesso em: 17 nov. 2022.

VAISBICH, Maria Helena *et al.* Abordagem multidisciplinar para pacientes com cistinose nefropática. **Brazilian Journal of Nephrology**, São Paulo, n. 41, 2019. Disponível em <<https://www.scielo.br/j/jbn/a/QfpffBHKbpk5FkkMF6XdKBG/?lang=pt>> Acesso em: 15 nov. 2022.