



CONTEXTOS SOCIAIS E DEMOGRÁFICOS DE PESSOAS COM HIPOFOSFATEMIA (XLH) DA AMÉRICA LATINA

AUTOR 1: Vasques, V.G. Doutoranda UNIFESP. vanessa.giovana@unifesp.br

AUTOR 2: Barros, L.N.O. Mestranda UFRGS. lyviaoliveira@gmail.com

AUTOR 3: Novelli, M.M.P.C. Profa Dra UNIFESP. mnovelli@unifesp.br

AUTOR 4: Santos, S. Profa Dra Universidade de Lisboa (Portugal).

sofiasantos@fmh.ulisboa.pt

AUTOR 5: JURDI, A.P.S. Profa Dra UNIFESP. a.jurdi@unifesp.br

Eixo 6 e secundário Eixo 11.

Introdução: A hipofosfatemia (XLH) é uma condição genética ultra rara, crônica e progressiva que impacta na qualidade de vida e participação social de pessoas com essa condição. Na América Latina, são escassos os estudos que buscam descrever a realidade da população com XLH. **Objetivo:** Apresentar e discutir o contexto social e demográfico de adultos com XLH na América Latina. **Metodologia:** Estudo de origem quantitativa, com a contribuição de 20 participantes de oito países latinos, no qual foi realizada a aplicação de um questionário e análise estatística descritiva dos dados. A prospecção dos respondentes ocorreu através de contato com grupos de apoio à comunidade XLH e/ou condições raras. **Resultados:** 20% possuíam ensino médio completo, 45% ensino superior e 35% afirmaram possuir pós-graduação. Em relação ao ambiente de trabalho, 65% exercem atividade autônoma, sugerindo a necessidade de trabalhos informais para complementação de renda. Revelando a vivência com atitudes capacitistas que foi referida por 90% dos participantes e 40% relataram sofrer de ansiedade e/ou depressão, que é intensificada pela dor crônica (90%). O grupo latino levou, em média, 13 anos para obter o diagnóstico correto, o que dificulta o acesso a tratamentos e profissionais qualificados/capacitados nas particularidades do XLH. **Conclusão:** Compreender características sociais e o perfil demográfico da população com XLH na América Latina é extremamente importante para fortalecer a

criação e implementação de políticas públicas e acordos internacionais, visando a equidade de direitos no acesso à saúde, à educação e ao trabalho dessas pessoas raras.

Palavras-chave: Hipofosfatemia, Doenças Raras, Interdisciplinar, Capacitismo, América Latina.

Introdução

A Hipofosfatemia Ligada ao Cromossomo X (XLH) é considerada uma condição ultra rara causada pela eliminação excessiva de fosfato pela urina. Ela apresenta diversas manifestações sistêmicas, como dificuldades de crescimento, raquitismo, abscessos dentários espontâneos, perda auditiva e disfunção muscular (Beck-Nielsen et al., 2019).

As pessoas com condições raras, como a XLH, encontram barreiras para terem seus direitos à saúde garantidos. Estudos em alguns países revelam necessidades não atendidas e impactos significativos na qualidade de vida (QdV). Na Argentina, por exemplo, observou-se que adultos enfrentam complicações musculoesqueléticas e baixa adesão ao tratamento paliativo. Já em países europeus, são observados repercussões da XLH na saúde mental e social dos indivíduos (Giacioia et al., 2024; Yanes et al., 2022).

Portanto, estudos de perfil sociodemográfico são importantes para o planejamento e análise das necessidades dessa população (Campos et al., 2021). Na América Latina, ainda são escassos os estudos que buscam conhecer a realidade da população com XLH.

Compreender diferentes contextos sociais e demográficos de pessoas com XLH na América Latina é fundamental para o campo da saúde. Esta pesquisa teve por objetivo apresentar e discutir os contextos sociais e demográficos de pessoas adultas com XLH de oito países da América Latina.

Metodologia

Trata-se de um estudo quantitativo realizado em uma pesquisa de doutorado de caráter exploratório, submetido e aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) sob o Certificado de Apresentação de Apreciação Ética (CAAE) n.55446722.4.0000.5505.

A prospecção dos participantes ocorreu através de contato com grupos de apoio e associações de pessoas com XLH e/ou condições raras. Os critérios de inclusão foram: ser residente de países latinos e possuir idade acima de 18 anos. Portanto, participaram 20 pessoas de oito países, incluindo Argentina, Bolívia, Colômbia, Chile, Peru, México, Venezuela e Brasil.

O formulário de levantamento dos dados foi elaborado a partir de prévia revisão bibliográfica sobre conceitos de QdV, modelo biopsicossocial da deficiência e considerando as particularidades da população estudada. O questionário foi disponibilizado via *Google Forms* com sete seções: 1. Escolaridade e Profissão; 2. Informações sobre Saúde; 3. Sintomas e sequelas do XLH; 4. Sobre ser uma pessoa rara XLH; 5. Saúde mental e Discriminação: Bullying e capacitismo. Cada participante foi identificado pela letra P, um número para identificação (P1, P2, ..., P20) e a sigla do seu respectivo país.

Por fim, realizou-se a análise estatística descritiva dos dados coletados, considerando as respectivas frequências.

Resultados e Discussão

Entre os 20 participantes, observou-se predominância de pessoas do sexo feminino (70%), com idades entre 26 a 63 anos, alto nível de escolaridade (80%), heteroafetiva (85%), solteiros (45%) e de raça/cor branca (80%) (Tabela 1).

Tabela 1. Distribuição de frequências sobre as variáveis sociodemográficas de grupo XLH da América Latina.

Variáveis	Subcategorias	n (%)
Gênero	Feminino	14 (70%)
	Masculino	6 (30%)
Raça/cor	Branco (a)	16 (80%)
	Negro (a)	1 (5%)
	Povos Originários	1 (5%)
	Outros	2 (10%)
País	Bolívia	1 (5%)
	Brasil	9 (45%)
	Chile	2 (10%)
	Colômbia	2 (10%)
	México	2 (10%)
	Peru	2 (10%)
	Venezuela	1 (5%)
Faixa Etária	20-30	5 (25%)
	30-40	9 (45%)
	40-50	2 (10%)
	50-60	1 (5%)
	> 60	3 (15%)
Nível educacional	Ensino Médio	4 (20%)
	Ensino Superior	9 (45%)
	Pós-graduação	7 (35%)

Os dados apresentados foram aprofundados em dois principais contextos: 1. Participação social: educação e trabalho; 2. Acesso e cuidado em saúde.

Participação Social: Educação e Trabalho

No trabalho, destacou-se a modalidade autônoma (60%) e necessidade de adaptações como atuação em home office (40%) e flexibilidade em pausas para descanso (55%) (Tabela 1).

Apesar dos participantes apresentarem alto grau de escolaridade, a maioria não se encontra em trabalhos formais. Pode-se inferir que o trabalho autônomo exercido pelos participantes contribui para complementação de renda. Outras barreiras para a inclusão no trabalho formal, tem relação com a progressão da condição e falta de acessibilidade nos postos de trabalho. É comum que pessoas com grau leve da condição, por exemplo, se encontrem em trabalhos formais, enquanto outras com graus moderados/graves não conseguem trabalhar. Esses aspectos se assemelham a outro estudo que observou impactos do XLH no trabalho, como afastamento, aposentadoria antecipada, licenças médicas frequentes e perda de concentração durante as atividades (Lo et al., 2020).

O fato de 80% dos participantes possuírem ensino superior ou pós-graduação é um achado bem significativo, visto que, no Brasil, muitas pessoas com deficiência (PcD) não conseguem concluir o ensino superior (IBGE, 2022). Esse achado pode se justificar pela forma como o grupo foi prospectado, por meio de grupos de apoio à comunidade XLH, sendo que os participantes, em sua maioria, são líderes comunitários e ativistas que possuem maior acesso à educação.

Considerando o atual mercado de trabalho, observa-se uma conexão com o conceito padrão de normalidade, que dita que as PcD devem ser tão produtivas e eficientes quanto pessoas sem deficiência. Adicionalmente, nas atitudes de uma lógica neoliberal, visam redefinir capacidades para o trabalho remunerado e o

recebimento de benefício, pressionando essas pessoas ao padrão de normalidade e produtividade exigido na atual sociedade (Sakellariou; Rotarou, 2017).

Os participantes revelaram que episódios com o capacitismo são predominantemente altos (55%), sendo 40% no ambiente de trabalho e 60% no ambiente social. O capacitismo é um elemento estrutural da sociedade e das instituições baseado em exigências normativas que consideram corpos com deficiência como ineficientes. Esse padrão também cria narrativas biomédicas que reforçam a distinção entre "normal" e "desvio", pressionando corpos a se conformarem a essa norma capacitista (Gesser; Block; Mello, 2020).

Acesso e Cuidado em Saúde

Para obter o diagnóstico, o grupo levou em média 13,4 anos, sendo que quatro relataram obter o diagnóstico com idade superior aos 30 anos (P7-CO, P13-BR, P14-BR, P18-ME) e um (P13-BR) somente aos 58 anos. Na Europa (Lo et al., 2020), a média de diagnóstico foi de 9 anos, portanto, latino-americanos podem apresentar acessos mais tardios ao diagnóstico. Quando precoce, é possível prevenir sequelas, entretanto, a busca pela descoberta da condição é um processo lento, implicando na falta de acompanhamento metabólico e maior necessidade de cirurgias ortopédicas invasivas (Kerr et al., 2020).

As características clínicas apresentadas (baixa estatura, questões musculoesqueléticas, mobilidade reduzida, etc.) também corroboram com o Lo et al. (2020). Assim, pessoas com XLH são consideradas pessoas com mobilidade reduzida (PMR) segundo a Lei Brasileira de Inclusão (LBI) (Brasil, 2015).

A dor crônica relatada em 85% pode estar diretamente relacionada com a saúde mental, pois 40% relataram ansiedade, 10% depressão e 40% ambos. Entretanto, 50% não realizavam psicoterapia e 65% não utilizavam medicação para ansiedade/depressão. A experiência da dor é multifacetada, ou seja, a dor crônica e

a depressão podem ser interligadas: a depressão intensifica a dor e a incapacidade, enquanto a dor crônica pode causar ou intensificar a depressão (Teixeira, 2006).

Ainda, 65% afirmaram encontrar profissionais de saúde capacitados para acompanhamento da condição. Todavia, muitos profissionais desconhecem ou não tem uma capacitação direcionada para o cuidado do XLH. Para atender essa demanda e assegurar a atenção integral às pessoas com DR, a Portaria nº 199 foi implementada em 2014 (Brasil, 2014). Nela, é abordada a necessidade de tratamento específico para a condição rara que, no caso do XLH, pode ocorrer através da medicação biológica anticorpo anti-FGF23 (KRN23), entretanto, somente 30% dos participantes tinham acesso a esse medicamento.

Em estudo de Insogna et al. (2018), foi evidenciado que o medicamento biológico reduz significativamente a rigidez muscular em adultos e, 43% dos participantes obtiveram a consolidação das fraturas. A Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC) incorporou o medicamento biológico para crianças com XLH no Sistema Único de Saúde (SUS) através do Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas (PCDT) (Brasil, 2022), no entanto, adultos ainda recorrem à judicialização para obtê-lo. Após exigência da CONITEC, um estudo de Vaisbich et al. (2024) avaliou a segurança do medicamento para adultos e obtiveram resultados positivos nos níveis de fósforo e consolidações ósseas.

A Argentina foi o segundo país a aprovar o uso da medicação biológica, seguido do Chile, Uruguai, Peru, Paraguai e Costa Rica, todavia, o acesso continua sendo um desafio em todo o mundo. No acesso à saúde, constata-se desigualdades atravessadas por diferentes marcadores sociais e suas interseccionalidades, que condicionam a experiência dos usuários nos serviços nesse continente (Oliveira; Pereira, 2024).

Conclusão

Este estudo trata-se do primeiro levantamento de contextos sociais e demográficos de pessoas com XLH da América Latina, revelando aspectos fundamentais da vida cotidiana desse grupo.

Uma sociedade mais inclusiva e equitativa deve contemplar esse tipo de levantamento representativo para que estratégias de políticas públicas atendam as demandas de famílias com condições raras. Uma das limitações do estudo refere-se à dificuldade de encontrar pessoas com XLH em outros países que não foram incluídos.

Agradecimentos

Aos participantes que contribuíram voluntariamente nesta pesquisa. Ao Felipe Granado, pelo apoio na análise estatística.

Financiamento

Duas agências de fomento: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) e Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP).

Conflito de interesses

As autoras declaram não possuir conflito de interesses.

Referências Bibliográficas

Beck-nielsen, S. S. et al. FGF23 and its role in X-linked hypophosphatemia-related morbidity. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 14, n. 1, p. 1-25, 2019.

Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União. 2015 jul 7.

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria Conjunta nº 02, de 11 de janeiro de 2022. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) de Raquitismo e Osteomalácia. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2022.

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às 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. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2014.

Campos, I.O. et al. Escolaridade, trabalho, renda e saúde mental: um estudo retrospectivo e de associação com usuários de um Centro de Atenção Psicossocial. **Physis: Revista de Saúde Coletiva**, v. 31, p. e310319, 2021.

Gesser, M.; Block, P.; Mello, A.G. Estudos da deficiência: interseccionalidade, anticapacitismo e emancipação social. **Estudos da deficiência: anticapacitismo e emancipação social**. Curitiba: CRV, v. 1, n. 1, p. 17-29, 2020.

Giacioia E.; Ferezin F.; Machado M.C. et al. Caracterização de pacientes adultos com hipofosfatemia ligada ao cromossomo X em um centro especializado em Buenos Aires, Argentina. **Arch Endocrinol Metab**. v. 68, n. e240023, 2024.

Insogna, K. L. et al. A randomized, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial evaluating the efficacy of burosumab, an anti-FGF23 antibody, in adults with X-linked hypophosphatemia: week 24 primary analysis. **Journal of Bone and Mineral Research**, v. 33, n. 8, p. 1383-1393, 2018.

Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Pesquisa Nacional por Amostra de Domicílios: PNAD 2022. Rio de Janeiro: IBGE; 2022.

Kerr, K. et al. A scoping review and proposed workflow for multi-omic rare disease research. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 15, n. 1, p. 107, 2020.

Lo S.H.; Yang Y.; Yang K. et al. Explorando o fardo da hipofosfatemia ligada ao X: um estudo qualitativo europeu multinacional. **Qual Life Res.** 29, 1883-1893, 2020.

Oliveira T.D.S; Pereira A.M.M. Expressões das desigualdades no acesso aos serviços de saúde na América Latina: uma revisão de escopo. **Cienc Saúde Coletiva.** v. 29, p. e04932024, 2024.

Sakellariou D.; Rotarou E.S. The effects of neoliberal policies on access to healthcare for people with disabilities. **Int J Equity Health.** v.16, n.1, p.199, 2017.

Teixeira, M.J. Dor e depressão. **Revista Neurociências**, v. 14, n. 2, p. 44-53, 2006.

Vaisbich, M.H. et al. Real-world data of Brazilian adults with X-linked hypophosphatemia (XLH) treated with burosumab and comparison with other worldwide cohorts. **Molecular Genetics & Genomic Medicine**, v. 12, n. 2, p. e2387, 2024.

Yanes, M. L. et al. Health-related quality of life of X-linked hypophosphatemia in Spain. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 1, p. 298, 2022.