

ENTRE INOVAÇÃO E EMPATIA: UM OLHAR SOBRE AS FRAGILIDADES NO MANEJO DE DOENÇAS RARAS

Antonia Natiara Silva Martins¹
Antônia Yasmin da Silva Dias²
Sabrina Farias de Sousa³
Francisco Henrique Cardoso da Silva⁴

INTRODUÇÃO: As doenças raras são definidas pela Organização Mundial da Saúde como uma condição de saúde que afeta um pequeno número de pessoas. Segundo a definição dada pela Portaria GM/MS nº199, de 30 de janeiro de 2024, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, em geral, as doenças raras são crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas. O Encaminhamento ao médico especialista em genética: técnicas como FISH (Hibridização Fluorescente In Situ) e MLPA (Amplificação de Sonda por Ligação Múltipla Dependente) representam avanços significativos para o diagnóstico de doenças raras, possibilitando constatar algum tipo de alteração genética de modo mais específico. A integração de um médico geneticista é indispensável, tanto para interpretação do exame quanto para a condução do aconselhamento genético. Além disso, é fundamental que o(a) paciente seja acompanhado(a) pela equipe multiprofissional, composta por psicólogos, fonoaudiólogos, assistentes sociais, terapeuta ocupacional e neurologista, visando garantir que o cuidado seja integral e contínuo, e que o diagnóstico possa trazer clareza no desenvolvimento. **OBJETIVO:** O objetivo deste estudo é apresentar as fragilidades no manejo de doenças raras, destacando a importância da inovação tecnológica e da empatia no processo de cuidado em saúde. **METODOLOGIA:** Seguindo essa lógica, foi realizada uma revisão narrativa nas bases de dados Scielo, Biblioteca Virtual em Saúde e LILACS.Os

1

Discente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: antonia.natiara@alu.fpo.edu.br

²Discente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: yasmin.silva@alu.fpo.edu.br

³Discente do Curso Bacharelado em Terapia Ocupacional da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: sabrina.sousa@alu.fpo.edu.br

⁴Docente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa Oeste.
E-mail: henrique.cardoso@fpo.edu.br

artigos selecionados passaram por critérios de inclusão e exclusão, dessa maneira, os artigos selecionados foram publicados nos últimos 11 anos, em português, com metodologia clara, disponíveis na íntegra e com resultados aplicáveis à prática profissional. Trabalhos que não abordavam diretamente o cuidado em saúde nas doenças raras foram excluídos. **RESULTADOS E DISCUSSÕES:** As doenças raras caracterizam uma demanda de saúde pública, todavia, os estudos por parte das equipes de saúde coletiva são poucos. No ano de 2014, foi publicada a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) na área do Sistema Único de Saúde, visando garantir o acesso a serviços de saúde e tratamento adequado. Destaca-se que obter o diagnóstico precoce é essencial para que o indivíduo possa desenvolver habilidades através de tratamento humanizado e acesso ao acompanhamento da equipe. Porém, mesmo com o alicerce da PNAIPDR supracitada os percalços diante de doenças genéticas raras persistem desde o diagnóstico precoce até a procura de profissionais capacitados. A raridade das doenças Síndrome de Williams, Síndrome de Prader Will e Distrofia muscular de Duchenne, por exemplo, contribui para o desconhecimento dos profissionais, que ouviram quase nada sobre o assunto em sua formação e que por isso não suspeitam da doença genética, acarretando, em muitos casos, na demora para o encaminhamento do serviço genético. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Evidencia-se que a educação continuada é estratégia essencial para o desenvolvimento profissional. A busca constante por conhecimento fortalece as práticas no cuidado às doenças raras. Conclui-se que o manejo adequado dessas doenças requer políticas públicas eficazes, diagnóstico precoce e atuação de equipes multidisciplinares capacitadas.

Palavras-chave: Doenças raras. Diagnóstico precoce. Política de saúde. Educação continuada.

Discente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: antonia.natiara@alu.fpo.edu.br

²Discente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: yasmin.silva@alu.fpo.edu.br

³Discente do Curso Bacharelado em Terapia Ocupacional da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: sabrina.sousa@alu.fpo.edu.br

⁴Docente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa Oeste.
E-mail: henrique.cardoso@fpo.edu.br

Referências

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. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 31 jan. 2014. Seção 1. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 4 out. 2025.

CARVALHO, Maria Beatriz Andrade Fontoura de; LLERENA JUNIOR, Juan Clinton. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 30, p. e07652023, 2025. Acesso em 2 out. 2025.

FERNANDES, Priscila Castro Cordeiro et al. A IMPORTÂNCIA DA EDUCAÇÃO CONTINUADA NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE: REVISÃO NARRATIVA DA LITERATURA. **REVISTA FOCO**, v. 16, n. 12, p. e3765-e3765, 2023. Acesso em 2 out. 2025

LIMA, Marília; FERREIRA, João Vitor Gomide; RIBEIRO, Táciila Rodrigues. Análise do manejo de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil. **Revista Científica do Tocantins**, v. 2, n. 2, p. 1-14, 2022. Acesso em 2 out. 2025.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras – PNAIPDR. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2021. Atualizado em 29 jun. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educacao-em-doencas-raras/pnaipdr>. Acesso em: 4 out. 2025

MENDES, Giovanna Nascimento et al. Educação continuada e permanente na atenção primária de saúde: uma necessidade multiprofissional. **Cenas Educacionais**, v. 4, p. e12113-e12113, 2021. Acesso em 2 out. 2025

Discente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: antonia.natiara@alu.fpo.edu.br

²Discente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: yasmin.silva@alu.fpo.edu.br

³Discente do Curso Bacharelado em Terapia Ocupacional da Faculdade Princesa do Oeste.
E-mail: sabrina.sousa@alu.fpo.edu.br

⁴Docente do Curso Bacharelado em Psicologia da Faculdade Princesa Oeste.
E-mail: henrique.cardoso@fpo.edu.br