

# Percepção dos pais com relação às dificuldades no diagnóstico e tratamento das doenças raras: estudo qualitativo

*Parents' perception of difficulties in diagnosing and treating rare diseases: a qualitative study*

Ramiro Vilela Junqueira Neto<sup>1</sup>

Marcus Vinícius de Fátima Machado Henrique<sup>2</sup>

Adrielle Teixeira da Silva<sup>3</sup>

Késia Lara dos Santos Marques<sup>4</sup>

Luiz Roberto da Silva<sup>5</sup>

Fabiana Sodr  de Oliveira<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberl ndia

<sup>2</sup>Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberl ndia

<sup>3</sup>Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberl ndia

<sup>4</sup>Setor de Pacientes Especiais do Hospital Odontol gico da Universidade Federal de Uberl ndia

<sup>5</sup>Hospital de Cl nicas da Universidade Federal de Uberl ndia

<sup>6</sup> rea de Odontologia Pedi trica da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberl ndia

**Categoria:** Odontopediatria

**Eixo tem tico:** Pacientes com Necessidades Especiais

## 1 Introdu  o/Justificativa

As doen as raras s o um conjunto diverso de condi  es patol gicas geralmente cr nicas, de baixa frequ ncia na popula  o em geral, mas, como grupo, tornam-se expressivas em n meros de pessoas afetadas. Considera-se doen as raras aquelas que afetam at  65 pessoas em cada 100.000 indiv duos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indiv duos. O n mero total de doen as raras   de dif cil determina  o, mas estima-se que haja mais de 6.000 e 70,0% afetam crian as. Elas s o caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e as manifesta  es podem

simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos envolvidos e sua família.

## **2 Objetivos**

Sendo assim, o objetivo principal deste estudo piloto exploratório de abordagem qualitativa foi avaliar a percepção dos pais e/ou cuidadores sobre a trajetória em busca do diagnóstico e acesso ao tratamento das crianças com doenças raras.

## **3 Metodologia**

Participaram do estudo pais e/ou cuidadores de crianças com doenças raras encaminhadas pelo Ambulatório de Genética do HC-UCU (Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia) para o “Projeto de Extensão Promoção de saúde bucal para crianças com deficiência de zero a cinco anos de idade” vinculado a FOUFU (Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia). Os instrumentos de pesquisa foram dois questionários aplicados em forma de entrevista. O primeiro continha dados sociodemográficos sobre a criança, a família e as doenças raras e o segundo dez perguntas sobre a percepção dos pais com relação ao diagnóstico, o tratamento e o cuidado da criança. As entrevistas foram gravadas e transcritas. Os dados sociodemográficos foram tabulados e avaliados de forma descritiva e as entrevistas pela Análise de Conteúdo Temático por dois pesquisadores. A percepção com relação à trajetória em busca do diagnóstico e acesso ao tratamento foi organizada em cinco núcleos temáticos: (1) percepção inicial dos pais quanto à condição da criança; (2) busca e dificuldade no diagnóstico; (3) acesso e dificuldades no tratamento; e (4) percepção dos responsáveis frente ao tratamento ofertado aos seus filhos, e (5) cuidados das crianças.

## 4 Resultados

Cinco pais e/ou cuidadores responderam o questionário. A faixa etária das crianças com doenças raras variou de 2 a 5 anos (idade média de 3 anos), sendo 60,0% do sexo feminino e 40,0% do masculino. Em relação à percepção dos pais quanto ao diagnóstico, 60% dos entrevistados relataram que antes do diagnóstico já percebiam que a criança apresentava algumas características dignas de nota e 20,0% relataram que antes do nascimento foi comunicado que a criança apresentava alguma alteração; apenas 20% relataram demora para receber o diagnóstico e 20,0% tiveram dificuldade para realizar os exames que definiriam o diagnóstico; 40% relataram dificuldade na obtenção dos medicamentos específicos e na realização de alguns exames. De forma geral, os cuidadores consideraram o tratamento de seus filhos satisfatório. A maioria (80,0%) das crianças recebe tratamento apenas no serviço público. Todos os entrevistados relataram que após ter um filho com doença rara suas vidas mudaram drasticamente.

## 5 Conclusão

De acordo com a metodologia usada e os resultados obtidos foi possível concluir que: a trajetória entre a busca e o diagnóstico definitivo foi relativamente curta, entretanto, com forte impacto e sofrimento tanto para as crianças quanto para as famílias; foram relatadas dificuldades com relação ao tratamento, principalmente na realização de alguns exames e obtenção dos medicamentos, e quanto ao cuidado da criança, necessidade do uso de várias medicações, dietas específicas e ajustes na rotina diária em casa e no trabalho.

**Descritores:** pessoas com deficiência, odontopediatria e saúde da criança

**Número de aprovação CEP: 4.341.862 - Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Uberlândia (CEP-UFU)**

## **Referências**

1. Aureliano WA. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Cien Saude Colet. 2018 Feb;23(2):369-380.
2. Lopes MT, Koch VH, Sarrubbi-Junior V, Gallo PR, Carneiro-Sampaio M. Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. Clinics (São Paulo). 2018;73:e68.
3. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta paul. enferm. 2015; 28(5): 395-400.
4. Cardinali P, Migliorini L, Rania N. The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: challenges and social support perceptions. Front Psychol. 2019 Aug 5;10:1780.

**Autor de Correspondência:**  
**Ramiro Vilela Junqueira Neto**  
**ramiro.vilela@ufu.br**