

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 Neto¹

Marcus Vinícius de Fátima Machado Henrique²

Adrielle Teixeira da Silva³

Késia Lara dos Santos Marques⁴

Luiz Roberto da Silva⁵

Fabiana Sodré de Oliveira⁶

¹Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia

²Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia

³Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia

⁴Setor de Pacientes Especiais do Hospital Odontológico da Universidade Federal de Uberlândia

⁵Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia

⁶Área de Odontologia Pediátrica da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia

Categoria: Odontopediatria

Eixo temático: Pacientes com Necessidades Especiais

1 Introdução/Justificativa

As doenças raras são um conjunto diverso de condições patológicas geralmente crônicas, de baixa frequência na população em geral, mas, como grupo, tornam-se expressivas em números de pessoas afetadas. Considera-se doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. O número total de doenças raras é de difícil determinação, mas estima-se que haja mais de 6.000 e 70,0% afetam crianças. Elas são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e as manifestações 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 oferecido 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