

## Vulnerabilidades nas trajetórias de vida de pacientes com Doenças Raras

### Vulnerability in the life trajectories of patients with Rare Diseases

### Vulnerabilidades en las trayectorias de vida de los pacientes con Enfermedades Raras

*Aline Maran Brotto*

*Centro de Diagnóstico e Intervenção do Neurodesenvolvimento (CEDIN)*

*Gabrielle Maciel Pereira*

*Renata Cristina Alves da Rocha*

*Caroline Filla Rosaneli*

*Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR)*

#### Resumo

Introdução: Pacientes com Doenças Raras (DR) enfrentam diversas vulnerabilidades ao longo de suas trajetórias terapêuticas. Objetivo: Analisar as vulnerabilidades no itinerário terapêutico e na defesa dos direitos humanos destes pacientes, de suas famílias ou de seus cuidadores. Métodos: Questionário voltado ao perfil demográfico, ao perfil do cuidador e à saúde mental do cuidador primário, com enfoque no Estado do Paraná. Resultados: Foram identificados fatores de vulnerabilidades individual, social e programática na trajetória terapêutica. A trajetória terapêutica traz não somente relações de vulnerabilidade, mas também o contexto psicológico decorrente de um diagnóstico de DR, o qual modifica a organização e os objetivos de vida, bem como a identificação e reorganização de papéis e o luto da saúde perfeita. Conclusão: Evidencia-se a necessidade da promulgação e da defesa de políticas públicas, além de investimentos para o desenvolvimento de tecnologias assistivas e de produções científicas no contexto das DR.

*Palavras-chave:* doenças raras, vulnerabilidade, itinerário terapêutico

#### Abstract

Introduction: Patients with Rare Diseases (RD) find several vulnerabilities in their therapeutic trajectories. Objective: To analyze the vulnerabilities in the therapeutic itinerary and in the defense of the human rights of these patients, their families, or caregivers. Methods: Questionnaire focused on the demographic profile, caregiver profile, and mental health of the primary caregiver, focusing on the State of Paraná. Results: Individual, social, and programmatic vulnerability factors were identified in the therapeutic trajectory. The therapeutic trajectory brings not only relationships of vulnerability, but also the psychological context resulting from a diagnosis of RD, which modifies the organization and goals of lives, as well as the identification and reorganization of roles and the mourning of perfect health. Conclusion: The need for enactment and defense of public policies is evident, as well as investment in the development of assistive technologies and scientific production within the context of RD.

*Keywords:* rare diseases, vulnerability, therapeutic itinerary

#### Resumen

Introducción: Los pacientes con Enfermedades Raras (ER) encuentran varias vulnerabilidades en sus trayectorias terapéuticas. Objetivo: Analizar las vulnerabilidades en el itinerario terapéutico y en la defensa de los derechos humanos de estos pacientes, así como de sus familiares o cuidadores. Métodos: Cuestionario centrado en el perfil demográfico, el perfil del cuidador y la salud mental del cuidador principal, con foco en el Estado de Paraná. Resultados: Se identificaron factores de vulnerabilidad individual, social y programática en la trayectoria terapéutica. La trayectoria terapéutica trae no solo relaciones de vulnerabilidad, sino también el contexto psicológico resultante de un diagnóstico de ER, que modifica la organización y las metas de vida, así como la identificación y reorganización de roles y el duelo de perfecta salud. Conclusión: Es evidente la necesidad de la promulgación y defensa de políticas públicas, así como de la inversión en el desarrollo de tecnologías asistenciales y en la producción científica en torno al contexto de las ER.

*Palabras clave:* enfermedades raras, vulnerabilidad, itinerario terapéutico

## Introdução

As Doenças Raras (DR) são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Considera-se DR aquela que afeta até 65 pessoas a cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2.000 indivíduos (Ministério da Saúde, 2020). O número exato de DR não é conhecido, mas a Organização Mundial da Saúde (OMS) estima que existam entre seis e oito mil tipos diferentes de DR em todo o mundo e que, para 95% delas, não há tratamento específico até o momento. O tratamento consiste em acompanhamento clínico, fisioterápico, fonoaudiológico, psicoterapia, entre outros, e tem o objetivo de aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento (Ministério da Saúde, 2019). Geralmente, são doenças crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas e levar à morte, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias (Ministério da Saúde, 2020).

De acordo com Wiegand e Rosaneli (2019), as DR afetam uma pequena parcela da população, mas têm valor significativo quando consideradas em relação ao coletivo. Por se tratar de diferentes formas e de inúmeras doenças, muitas vezes a invisibilidade dessas enfermidades é ignorada.

Hoje, sabe-se que 80% das DR decorrem de fatores genéticos, e as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras. Muito embora sejam, individualmente, raras, como grupo, elas acometem uma parcela significativa da população brasileira (13 a 16 milhões de pessoas), o que resulta em um problema de saúde pública relevante no país (Ministério da Saúde, 2014). Conforme o Ministério da Saúde, cerca de 30% dos pacientes acometidos por DR morrem antes dos cinco anos de idade, e 75% dessas DR afetam crianças. Alguns casos aparecem mais tarde; em outros, o paciente já nasce com a DR, indo a óbito ainda jovem pela falta de diagnóstico e tratamento adequados (Wiegand & Rosaneli, 2019).

O Ministério da Saúde no Brasil instituiu, em 2014, uma política unificada para os pacientes com DR, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a Portaria nº 199 (Ministério da Saúde, 2014). Um dos principais benefícios é o credenciamento de hospitais e instituições de saúde, que poderão receber recursos financeiros para a estruturação do serviço, como a formação de equipes especializadas em DR e a ampliação de exames, visando ao adequado atendimento dos pacientes. Desta forma, o médico, ao diagnosticar um paciente com DR, passa a ter mais segurança ao encaminhá-lo a um centro especializado (Ministério da Saúde, 2014).

No Brasil, o atendimento para as DR é feito, prioritariamente, na Atenção Básica, principal porta de entrada para o Sistema Único de Saúde (SUS), e, caso haja necessidade, o paciente será encaminhado para atendimento especializado em unidade de média ou alta complexidade (Ministério da Saúde, 2015). De acordo com o Ministério da Saúde (2021), o custeio dos procedimentos para fins de diagnóstico em DR é efetuado por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação (FAEC) e é repassado aos estados, ao Distrito Federal e aos municípios a partir da publicação da portaria de habilitação dos serviços e/ou da produção dos respectivos procedimentos no Sistema de Informação Ambulatorial (SIA/SUS).

Assim como o Ministério da Saúde, os gestores estaduais e municipais podem empregar recursos próprios na oferta de assistência e de cuidado. Atualmente, a rede conta com somente 17 estabelecimentos habilitados e especializados para atendimento em DR em todo

o Brasil, o que equivale a bem menos de um estabelecimento por estado, levando muitas famílias a se mudarem de suas cidades natais em busca de tratamento para seus familiares.

De acordo com Salviano et al. (2020), a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR, de 2014, não tem garantido o direito à saúde específico. Essas pessoas e suas famílias, usuários do SUS, realizam “uma verdadeira peregrinação” em busca de um atendimento que nem sempre é satisfatório. O conhecimento das equipes de saúde sobre as DR ainda é sutil; com isso, o itinerário percorrido e as dificuldades em concluir o diagnóstico e tratamento são inúmeros.

Em relação ao Estado do Paraná, mais especificamente, a Secretaria de Saúde do Estado (SESA), em parceria com a Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE), criou um cadastro chamado Síndrome de Doenças Raras (SIDORA). De acordo com a FEPE, o cadastro visa identificar e conhecer a realidade das pessoas com DR e as associações de apoio existentes no Estado para, a partir dessas informações, dar continuidade às ações de atenção e aos cuidados necessários a essa parcela da população (FEPE, 2019). Sabe-se que no Estado do Paraná há dados de 429 pessoas com 157 tipos de DR, em 153 municípios.

O cadastro é voluntário, mas é muito importante que o cuidador ou o próprio indivíduo o realize, para que o Estado possa identificar “quem são, quantas são, onde estão e como são atendidas” as pessoas com doenças ou síndromes raras, e assim desenvolver ações em seu benefício. Mesmo que não tenha diagnóstico confirmado, é possível realizar o cadastro, pois essa informação é importante para que se possa saber quantas pessoas ainda irão percorrer esse caminho. Graças ao cadastro, sabe-se, por exemplo, que uma das DR mais presentes no Estado é a porfiria. O cadastro da Associação Brasileira de Porfiria possui 42 registrados como portadores da doença no Paraná e 500 cadastrados em todo o país (Agência de Notícias do Paraná, 2016).

Faz-se, portanto, necessário compreender as vulnerabilidades nas trajetórias percorridas por pessoas que vivem com DR, o que constitui um desafio que envolve não apenas aspectos clínicos, sanitários e epidemiológicos, mas também éticos. Essas vivências são caracterizadas por uma sucessão de etapas percorridas na busca por um diagnóstico e tratamentos possíveis, em que surgem as vulnerabilidades.

Embora o conceito de vulnerabilidade seja amplo e constantemente modificável, nesta análise será empregada a ideia de vulnerabilidade relacionada a indivíduos e grupos com maior grau e condições de exposição ou de suscetibilidade a se ferir do que outros, seguindo a indicação adotada pela Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (DUBDH) da Unesco (2005).

A vulnerabilidade diz respeito à possibilidade do ser humano estar em uma condição específica menos favorecida por algum motivo, como, por exemplo, a situação das DR. Mas a pessoa estará vulnerada se for ferida, estigmatizada, negligenciada mediante a condição em que se encontra, como, por exemplo, não receber medicação órfã do governo no tempo que é necessário para cuidar da saúde/doença. Para Schramm (2006), estar vulnerável é estar em uma condição a qual a bioética da proteção busca reduzir, a fim de que haja maior qualidade de vida e bem-estar da população com DR e de todos aqueles que se relacionam e convivem com as DR.

O debate ético, em diversas situações que desprotegem o direito humano à vida digna e à saúde, deve se pautar em um olhar interdisciplinar que contemple os aspectos sociais,

biológicos, sanitários, jurídicos e econômicos envolvidos na temática (Carvalho & Rocha, 2013).

Sob a ótica da bioética, orienta-se o respeito e o incentivo à liberdade individual de tomada de decisão, acrescidos dos princípios da solidariedade, da justiça, da equidade e da responsabilidade, reforçando a necessidade de proteção dos mais desfavorecidos, vulneráveis ou vulnerados, como menciona Fortes (2011), pois a ética que defende a dignidade de todos deve ter como prioridade a defesa dos mais frágeis (Sanchez, 2004). A permeabilidade do acesso ao cuidado, em pessoas com DR, é um itinerário complexo, devido ao tempo despendido até o diagnóstico conclusivo e à terapia adequada às intercorrências ao longo da doença.

De acordo com Franciscatto et al. (2020), a descoberta do diagnóstico de uma DR é um momento marcante para os pais, visto que ocorrem mudanças nos sonhos e perspectivas dessas famílias. Compreender o diagnóstico é um processo permeado por inquietudes, pois ao recebê-lo, a família passa a encarar uma nova realidade, muito diferente daquela que havia planejado.

A raridade dessas doenças resulta em consequências que agravam não apenas as situações biológicas relacionadas a diagnósticos tardios, longos tempos de espera e atendimentos inadequados às suas necessidades; observa-se também que a descoberta de uma DR causa uma mudança na rotina e na dinâmica familiar, o que se acentua na busca de tratamento adequado, gerando vulnerabilidades.

Segundo Weigand & Rosaneli (2019), a dificuldade de um diagnóstico preciso, a falta de informação, o despreparo profissional para lidar com o paciente e seus familiares, o que gera sofrimento emocional, e o elevado custo financeiro do tratamento da DR muitas vezes violam os direitos humanos dos pacientes.

O olhar sobre o itinerário terapêutico valoriza diferentes formas de conhecimento e saberes, dando voz aos usuários e, assim, a saúde e a doença podem ser vistas a partir de entendimentos que vão além das concepções biomédicas (Gerhardt & Ruiz, 2015). Utilizar as trajetórias terapêuticas como meio de avaliação possibilita um entendimento real das necessidades de saúde de um indivíduo e que este seja atendido conforme o princípio da integralidade.

Os itinerários terapêuticos representam os caminhos que indivíduos e famílias percorrem em busca de cuidado, a qualidade das relações sociais e das práticas no campo da saúde diante de experiências de adoecimento e de escolhas terapêuticas (Gerhardt & Ruiz, 2015). De forma geral, são percorridas longas trajetórias terapêuticas na busca pela resolução de problemas de saúde, na tentativa de cura ou de serviços de qualidade (Gerhardt, Rotoli & Riquinho, 2011; Rosaneli, Brotto & Fischer, 2021).

Diversos autores destacam que a atenção às DR se torna importante por se tratar de pacientes frágeis, vulneráveis e marginalizados, com diferentes dificuldades de representação em instituição que os atenda adequadamente (Galindo & Gutiérrez, 2011; Rosaneli et al., 2021), ou ainda sem um tratamento ideal, fazendo com que a assistência que lhes seria de direito se torne fragmentada e insuficiente.

A descoberta de uma DR, seja em uma criança, seja em um adulto, afeta não somente o paciente, mas a família como um todo, tornando-os psicológica, social, cultural e economicamente vulneráveis (Eurordis, 2005).

A interdisciplinaridade se torna um campo, peculiarmente, interessante de se debater as questões relacionadas aos direitos humanos, pois, se não houver o enfrentamento da realidade na qual eles serão aplicados, a simples adoção de princípios universais é inadequada (Unesco, 2005; Garrafa, 2005; Carvalho & Rocha, 2013; Rosaneli et al., 2021).

A luta diária de pacientes e familiares com DR nos permite refletir sobre suas fragilidades e buscar, de forma científica, apoio e auxílio para a garantia dos direitos humanos, inerentes a todos, independentemente da condição em que se encontrem (Barbosa & Portugal, 2018).

Neste sentido, questões éticas relacionadas a problemas que abrangem a existência humana submetida a riscos de vulneração, privações ou conflitos em saúde pública que venham a romper os princípios de justiça e de dignidade humana estão envolvidas neste artigo, na busca de identificar itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras, com enfoque no Estado do Paraná, Brasil.

### Método

Esta pesquisa se desenvolveu a partir de um questionário construído na plataforma Qualtrics, composto de 27 perguntas, voltadas para o perfil demográfico, o perfil do cuidador e a saúde mental do cuidador primário, no qual ele pode relatar experiências específicas no cuidar. O questionário foi testado por 1 estudante, 1 professor universitário e 1 mãe de pessoa com DR. Em seguida, o questionário foi aprovado pelo CEP sob o número CAAE 21332619.4.0000.0020 e, na sequência, foi enviado a grupos de pais e responsáveis de pessoas com DR. O método utilizado foi o *snowball*. A técnica utilizada na coleta de dados, o *snowball sampling*, consiste em uma cadeia de informantes, em que a sua execução ocorre em uma pesquisa de campo que utiliza uma amostra não probabilística. Os participantes iniciais de um estudo indicam novos participantes, que, por sua vez, indicam outros, e assim sucessivamente, até que seja alcançado o objetivo proposto, o “ponto de saturação”. Este ponto é atingido quando os novos entrevistados passam a repetir conteúdos já obtidos em entrevistas anteriores, sem acrescentar novas informações relevantes à pesquisa (Baldin & Munhoz, 2011).

Este trabalho, em específico, debruçou-se sobre questões como o grau de parentesco do respondente com a pessoa com DR, se o indivíduo estava cadastrado na SIDORA, dados sociodemográficos do cuidador e da pessoa com DR, se existe um diagnóstico fechado da DR que o portador possui e questões específicas acerca da vivência dos respondentes com a DR, buscando categorizá-las nas vulnerabilidades individual, social e programática, conforme proposta de Ayres et al. (2006).

A pesquisa buscou analisar as fragilidades do diagnóstico das DR no itinerário terapêutico e na defesa dos direitos humanos destes pacientes e de suas famílias ou cuidadores, sob o olhar da bioética. Logo, visou identificar os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras, com enfoque no estado do Paraná, observando as barreiras que dificultam o diagnóstico precoce e o acesso a tecnologias assistivas, a fim de aprimorar a pesquisa e o conhecimento.

Com o intuito de identificar as violações dos direitos dos pacientes, as análises foram categorizadas com base nos princípios fundamentais da bioética descritos na Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (UNESCO, 2005), tais como dignidade, direitos humanos, vulnerabilidade, integridade, igualdade, justiça, respeito, solidariedade e responsabilidade social, que nortearam as análises.

## Resultados e Discussão

As vulnerabilidades encontradas nas respostas dos participantes, foram categorizadas conforme as vulnerabilidades individual, social e programática, segundo Ayres et al. (2006). Para criar essa categorização, foram selecionadas questões que se relacionam diretamente com a saúde mental dos cuidadores familiares e família como um todo: “Como a doença rara mudou o dia a dia da família?”; “Existem mudanças que podem acontecer mediante o tratamento da doença rara?; Houve impactos na sua vida? Se não, por quê?”; “Você saberia me dizer como o tratamento mudou/impactou a sua saúde ou a de sua família? Se sim, por quê?”; e “A composição da sua família foi alterada após o diagnóstico da doença? Se sim, por quê?”. Essas perguntas foram respondidas por 52 cuidadores familiares que residem no Estado do Paraná e se dividem em fatores, conforme a categorização determinada.

As respostas foram categorizadas segundo os fatores de vulnerabilidades individual, social e programática, conforme Tabela 1.

**Tabela 1**

*Categorização dos Tipos de Vulnerabilidades Sofridas pelos Pacientes com DR e seus Cuidadores*

Categorização	Fatores de Vulnerabilidade	Número de participantes
<b>Vulnerabilidade individual</b>	Composição/rotina familiar alterada após diagnóstico	37
	Falta de diagnóstico conclusivo	2
	Decisão dos pais de não terem mais gestações	2
	Sofrimento emocional dos cuidadores	15
<b>Vulnerabilidade social</b>	Prevalência de cuidadores do sexo feminino	45
	Instabilidade financeira	7
	Saída do mercado de trabalho dos cuidadores	8
	Mudanças/viagens em busca de tratamento	4
	Necessidade de terceiros para ajuda nos cuidados	6
<b>Vulnerabilidade programática</b>	Inexistência de tratamento	6
	Despreparo profissional	17

*Nota.* As autoras, 2022.

### Vulnerabilidade Individual

Dentre as categorias de vulnerabilidade propostas por Ayres et al. (2006), a vulnerabilidade individual se refere, entre outros, aos aspectos biológicos, psicológicos, cognitivos e atitudinais referentes às relações sociais.

Os fatores de vulnerabilidade individual encontrados se referem à composição/rotina familiar alterada após o diagnóstico; à falta de diagnóstico conclusivo; à decisão dos pais de não mais ter gestações; e ao sofrimento emocional dos cuidadores.

É importante destacar que, no cenário das doenças genéticas raras, as vulnerabilidades encontradas não se referem apenas ao indivíduo específico, mas também à família como um todo, em seus projetos de existência e reprodução. Perante o diagnóstico de uma DR hereditária, por exemplo, várias pessoas serão incluídas na investigação, e a duração e as

consequências de uma DR, em geral, requerem cuidados exaustivos que envolvem outros membros da família (Aureliano, 2018).

É possível observar situações em que o cuidador familiar está em condição vulnerável, quando não sabe como cuidar da pessoa com DR na ausência de um diagnóstico conclusivo. O diagnóstico da doença envolve muitas questões, como o tempo e o local em que a pessoa vai receber essa notícia, se quem informa está habilitada para tal, bem como oferecer o tempo suficiente para a pessoa com DR entender a situação e, assim, responder às suas dúvidas. A trajetória terapêutica, sem um diagnóstico, pode variar entre meses e anos para ter uma doença com um nome; e ter um nome traz consigo a necessidade de medicações de alto custo, do conhecimento do prognóstico da doença e da sintomatologia complexa e rara. Além disso, a angústia e o sofrimento de acompanhar uma doença que avança e que não se sabe ao certo o que esperar trazem uma carga emocional elevada para todos os envolvidos na relação (Sotero, 2011; Rosaneli et al., 2021).

De acordo com Aureliano (2018), por serem as DR, em sua maioria, condições crônicas degenerativas, sem perspectiva de cura, é possível pensá-las dentro da definição de sofrimentos de longa duração. São doenças com grande potencial de alteração na vida dos sujeitos, tanto no que se refere às limitações biológicas que acarretam quanto às incertezas geradas sobre seu prognóstico.

Não é incomum que os pais da pessoa com DR, quando se fala sobre DR em crianças, decidam não ter mais gestações. Esta escolha, se fundada na DR que o filho possui, pode ser acompanhada pelo aconselhamento genético, isto é, entender a doença, seja ela genética ou de origem não hereditária, pode influenciar a decisão dos pais de terem mais filhos (Brunoni, 2002).

Segundo Brotto e Rosaneli (2021), é frequente que, no meio familiar, após o diagnóstico, haja procura por responsabilização pela doença, surgindo uma variância de sentimentos, sensações e sintomas, tendo como base a culpa, a inutilidade, a depressão e a ansiedade em relação à idealização de uma criança perfeita. As consequências de uma doença no seio familiar atingem não apenas a pessoa que adoece, mas também o núcleo da família como um todo, com acentuado impacto no familiar cuidador (Cardoso, 2018).

De acordo com Lopes et al. (2018), a busca por acompanhamento psicológico por parte dos cuidadores de pessoas com DR é fundamental para ajudá-los a lidar melhor com sentimentos de frustração, vergonha, culpa e tristeza. Uma rede de apoio é extremamente importante para ajudar os pais, de modo especial a mãe, a lidar com as dificuldades que surgem dia após dia.

### **Vulnerabilidade Social**

A vulnerabilidade social, segundo Ayres et al. (2006), refere-se aos fatores contextuais que estão na base das vulnerabilidades individuais e que permitem compreender as relações dos indivíduos com os processos que os vulnerabilizam, como normas sociais, relações de gênero, suporte social, acesso à saúde, participação política e cidadania, entre outros. Alguns desses fatores encontrados nas respostas dos participantes são: prevalência de cuidadores do sexo feminino; instabilidade financeira; saída do mercado de trabalho dos cuidadores; mudanças/viagens em busca de tratamento; necessidade de terceiros para ajudar nos cuidados.

Foi possível identificar que a maior parte da amostra (71,2%) era composta pelas mães, que faziam papel de cuidadoras dos pacientes com DR, enquanto 9,6% eram pais, e os demais composto de filhas, avós, esposas, tias e dois respondentes eram os próprios indivíduos com DR. A maior parte dos respondentes (84,6%) alegaram não serem cadastrados no SIDORA (Cadastro de Síndrome e Doenças Raras do Paraná), sendo os demais (15,4%) composto por pessoas cadastradas no programa.

Foi possível identificar um número discrepante de cuidadoras em relação a cuidadores do sexo masculino nesta investigação. Este cuidado com familiares em situação vulnerável ou de enfermidade, geralmente, recai sobre as mulheres, principalmente as mães, vistas, muitas vezes, como “naturalmente” destinadas e responsáveis por esta tarefa. Vemos na nossa sociedade que, se o cuidado com os filhos, em si, já é socialmente visto como responsabilidade “natural” e “instintiva” da mãe, nos casos em que são necessárias atenções específicas, essa cobrança se torna ainda mais aguda. Muitas das cuidadoras, da presente investigação, relataram terem saído do mercado de trabalho para poderem dar uma atenção de maior qualidade aos indivíduos de quem cuidam. Muitas vezes, essa é a opção escolhida entre os pais que cuidam de um filho com DR, a mãe se torna a cuidadora mais ativa e o pai, o responsável financeiro (Silva, 2014).

Cuidadores e pessoas com DR desempenham um papel fundamental nos itinerários terapêuticos. De modo geral, essas enfermidades tornam as pessoas menos autônomas e mais dependentes, exigindo a presença constante da pessoa que leva os pacientes aos serviços de saúde, avalia as opções terapêuticas, cuida no dia a dia e, não raro, modifica seus projetos de vida a favor da atenção à pessoa cuidada. Entretanto, a discussão sobre o gênero dominante dos cuidadores se faz importante, uma vez que ainda existe enraizada socialmente uma diferenciação de papéis, fazendo com que a mulher que hoje sai de casa em busca de um trabalho, para ajudar no sustento da família, na maioria das vezes, ainda carrega como tarefa principal o cuidado dos filhos e a organização da casa. Dessa forma, ocorre uma sobrecarga excessiva sobre essas mulheres, causando-lhes diferentes consequências, como as investigadas neste trabalho.

Em relação à profissão dos cuidadores, 28,8% das respostas eram mulheres que exerciam funções domésticas antes do diagnóstico de DR, e o restante se dividia em psicólogos, professores, advogados, contadores, fisioterapeutas, arquitetos, administradores, assistentes administrativos, entre outros. Após o diagnóstico ou o nascimento da pessoa com DR, 55,8% passaram a ser cuidadores em tempo integral e também a exercer funções domésticas.

Quando questionados acerca de mudanças de residência decorrentes da busca de tratamento, a maioria (80,8%) alegou não ter realizado, por já estar localizada perto da rede de tratamento ou por ter fácil acesso; 17% tiveram que se mudar para a capital do Estado (Curitiba) para ter acesso ao tratamento necessário; e uma minoria de 2,2% continuou morando em suas cidades no interior do Estado e indo para a capital quando necessário.

É comum haver necessidade de mudança de residência, seja temporária ou permanente, para ter acesso constante a centros de referência e de atenção básica nas DR. Mesmo estes espaços, muitas vezes, não têm conhecimento de todas as doenças, ou mesmo, tendo, possuem dificuldades devido às comorbidades existentes na individualidade de cada pessoa. As mudanças ou viagens constantes para obter tratamento e consultas específicas geram questões financeiras importantes; por isso, percebe-se uma rede de apoio entre familiares de pessoas com DR, especialmente quando se trata de crianças.

Essas redes de apoio, normalmente, têm como objetivo auxiliar o acesso a equipamentos ou a encontrar de maneira gratuita ou com o menor custo possível, o que, em determinadas situações, gera um empréstimo de equipamentos entre os que necessitam, aumentando, assim, a rede de apoio e o conhecimento informal sobre a doença e a trajetória (Felipe et al., 2020). Não bastando, a rede de apoio também pontua a ajuda de terceiros, para que o cuidador familiar dê conta de todas as questões da pessoa com DR, ou seja, entender a melhor logística possível, a qualidade de tratamento oferecido e o conhecimento de profissionais que atuam na área e possuem experiência na especificidade necessária (Sotero, 2011).

### **Vulnerabilidade Programática**

Para Ayres (2016), a vulnerabilidade programática se refere a como as instituições sociais e governamentais atuam frente às condições de vulnerabilidade, ao compromisso político dos governos, às políticas públicas, à governabilidade, ao planejamento e avaliação das políticas, ao preparo técnico de profissionais e equipes, ao compromisso e responsabilidade profissionais, promoção e cuidado, à integralidade da atenção, à integração entre prevenção, ao acesso e a qualidade dos serviços, à responsabilidade social e jurídica dos serviços, à proteção e à promoção dos direitos humanos.

Os fatores de vulnerabilidade programática encontrados se referem à inexistência de tratamento para algumas doenças raras e ao despreparo profissional. Ao lado de uma grande esperança com relação ao futuro da pesquisa genética, temos uma enorme ausência de terapias efetivas para essas enfermidades. Ao contrário de outras doenças de longa duração, como o diabetes ou a hipertensão, muitas doenças raras não têm sequer a perspectiva de controle dos sintomas (Aureliano, 2018).

É comum não haver tratamento específico para a DR, seja por ser ultrarrara, seja por falta de incentivo a mais pesquisas sobre a doença. Ambas são situações angustiantes e que dependem de mais estudos e financiamento para que, cada vez mais, as DR tenham um programa de cuidados que abranja não só os sintomas que aparecem, mas também previna o avanço rápido e, muitas vezes, debilitante (Primo & Garrafa, 2010; Rosaneli et al., 2021).

O Estado do Paraná, em especial, apresenta dados que, até o ano de 2018, mais de 4,5 milhões de crianças recém-nascidas passaram por triagem, abrangendo 387 hospitais e 1.845 unidades de saúde habilitadas a realizar o "Teste do Pezinho", entre outros exames que permitem diagnósticos precoces de DR. Mais de 1.330 crianças foram diagnosticadas e tratadas, desde que o serviço foi implantado, uma vez que há programas existentes com essa finalidade no Estado desde antes da triagem neonatal se tornar obrigatória no país, a partir de 2001 (Pacheco, 2018).

Além de inúmeros eventos e campanhas de conscientização no Estado, existe, no Paraná, desde outubro de 2015, a Lei Estadual nº 18.596, que institui a Política de Tratamento de Doenças Raras no Estado, estabelecendo diretrizes de cuidados às pessoas com DR em todos os níveis de atenção do Sistema Único de Saúde (SUS), para ampliar o acesso universal e regulado dessas pessoas à Rede de Atenção à Saúde (RAS) (Pacheco, 2018).

Nesse contexto, é válido mencionar que inúmeras fragilidades são percebidas nas trajetórias dessas pessoas. É comum que pessoas com deficiências múltiplas se deparem com profissionais formados com pouca segurança e pouco acolhimento no que fazem, transmitindo aos seus pacientes ansiedades e angústias sobre seus quadros, bem como a falta

de equipes multiprofissionais capacitadas nos hospitais, que proporcionem um tratamento interdisciplinar e abranjam as diferentes necessidades de cuidado da pessoa com deficiência. Pode-se pensar, a partir disso, que inúmeros valores bioéticos não estão sendo respeitados nas trajetórias terapêuticas dessas pessoas, como, por exemplo, a autonomia mínima necessária para fazer pequenas coisas e promover o bem-estar; a compaixão para com elas; a humanização de seus cuidados; o consentimento para as técnicas e os procedimentos; assim como o acolhimento desses pacientes, de seus familiares e acompanhantes.

Apesar de todas as iniciativas e propostas de diagnóstico precoce e tratamento especializado que existem hoje no Estado, muitas pessoas ainda não têm acesso pleno a elas ou não possuem diagnósticos conclusivos e tratamentos definidos. Portanto, entender os fatores de vulnerabilidade presentes e que conversam com a realidade das DR pode transformar o cotidiano de muitos paranaenses. A identificação das vulnerabilidades social, programática e individual, como situações de fragilidade, localiza o contexto em que as famílias de pessoas com DR mais sofrem. Esses dados ajudam a monitorar e fazer potenciais mudanças na sociedade, além de planejar meios que abracem o cuidado e o acolhimento.

De acordo com Felipe et al. (2020), os fatores de vulnerabilidade nos itinerários terapêuticos das pessoas com DR evidenciam a necessidade de uma atenção à saúde de forma equitativa, de novas políticas públicas direcionadas a essa população, possibilitando, assim, a garantia do direito à vida e à saúde para esse grupo de pessoas sensivelmente vulnerabilizado por fatores biológicos, sociais e morais.

### Considerações Finais

Quando se fala sobre a DR, fica evidente que ela não é apenas da pessoa que apresenta a sintomatologia, mas de toda a família, pois a rotina, a organização e os objetivos familiares tendem a mudar, e essa mudança deve ser abraçada por todos, em prol do bem comum familiar.

A pessoa com DR e sua família necessitam de uma vida com dignidade, autonomia e funcionalidade, sendo, assim, necessário que a sociedade como um todo compreenda seu papel frente o acolhimento nas DR. Além disso, é fundamental que o governo atue na defesa, na promoção e na manutenção de políticas públicas voltadas para essa população, com mais investimentos para o desenvolvimento de tecnologias assistivas e produções científicas no que se refere às DR.

No contexto dos profissionais da saúde, faz-se necessário, além da capacitação profissional adequada para o atendimento de pessoas com DR e suas famílias, os direcionamentos adequados sobre diagnóstico, dúvidas e o acolhimento do “luto da saúde perfeita”.

Os desafios apontados neste estudo geram a esperança de que, academicamente, possamos dialogar mais sobre DR e compreender as especificidades destas que variam de progressão e gravidade. Neste texto, pontuam-se não apenas as relações de vulnerabilidade que a trajetória terapêutica traz consigo, mas também o contexto psicológico de uma DR, que modifica a organização e os objetivos de vida, bem como a identificação e a reorganização de papéis e o luto pela saúde perfeita.

A bioética busca conscientizar profissionais de saúde, governantes e a sociedade sobre as necessidades individuais que as DR trazem consigo neste grupo de mais de 13 milhões de brasileiros, buscando resgatar e gerar amparo, cuidado e proteção a todos aqueles que

sofrem e necessitam de maior visibilidade, para que as vulnerabilidades sejam cada vez menores. Estimular o senso moral individual e coletivo de cada pessoa, é respeitar o outro na sua individualidade (tendo ou não uma DR).

### Referências

- Agência de Notícias do Paraná. (2016). Saúde faz levantamento de paranaenses com síndromes e doenças raras. *Agência Estadual de Notícias*. <https://www.aen.pr.gov.br/Noticia/Banco-de-dados-do-Estado-identifica-portadores-de-doencas-raras-para-acompanhamento>
- Aureliano, W. A. (2018). Trajetórias Terapêuticas Familiares: Doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *a(2)*, 369–380. <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>
- Ayres, J. R. C. M., Calazans, G. J., Saletti Filho, H. C., & Franca Junior, I. (2006). Risco, vulnerabilidade e práticas de prevenção e promoção da saúde (2006). In G. W. S. Campos, M. C. S. Minayo, M. Akerman, M. Drumond Júnior, Y. M. Carvalho. *Tratado de saúde coletiva* (pp. 375–417). Hucitec.
- Ayres, J. R. C. M. (2016). Prevenção de agravos, promoção da saúde e redução de vulnerabilidade. In M. A. Martins et al. *Clínica Médica: Atuação clínica médica, sinais e sintomas de natureza sistêmica, medicina preventiva, saúde da mulher, envelhecimento e geriatria, medicina física e reabilitação, medicina laboratorial na prática médica* (v. 1, cap. 10). Ed. Manole.
- Baldin, N., & Munhoz, E. M. B. (2011). Snowball (bola de neve): Uma técnica metodológica para pesquisa em educação ambiental comunitária. *Congresso Nacional de Educação – Educere, PUCPR*. [https://educere.bruc.com.br/CD2011/pdf/4398\\_2342.pdf](https://educere.bruc.com.br/CD2011/pdf/4398_2342.pdf)
- Barbosa, R. L., & Portugal, S. (2018). O Associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*, *23(2)*, 417–430. <http://dx.doi.org/10.1590/1413-81232018232.24032017>
- Brotto, A., & Rosaneli, C. (2021). Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: Uma revisão integrativa. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *22(2)*, 659–673. <http://dx.doi.org/10.15309/21psd220228>
- Brunoni, D. Aconselhamento Genético (2002). *Revista Ciência & Saúde Coletiva.*, *7(1)*, 101–107, 2002. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232002000100009>
- Carvalho L. R. T., & Rocha D. G. (2013). Programa de Aquisição de Alimentos: A lente bioética na segurança alimentar. *Revista Bioética*, *21(2)*, 278–290. <https://www.scielo.br/j/bioet/a/VqYjDCQCwCmBJW8YmSKqX3d/?format=pdf&lang=pt>
- Cardoso, J. V. (2018). Medicamentos órfãos no Sul global: Biossociabilidade, regulação e judicialização da vida [Dissertação Mestrado, Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil]. <https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/8/8161/tde-03122019-172402/pt-br.php>
- European Organisation for Rare Diseases [EURORDIS]. Rare Diseases. (2005). Understanding this Public Health Priority. *Eurordis*, November. <https://www.eurordis.org/>
- Felipe R. N. R.; Rosaneli, C. F., Cunha, T. R., & Munhoz, C. J. M. (2020). Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos “ doenças raras: Uma revisão integrativa.

- Revista Saúde e Desenvolvimento Humano*, Canoas, RS, 8(3), 1–13. <http://dx.doi.org/10.18316/sdh.v8i3.6014>
- Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional [FEPE]. (2019). *Sobre o SIDORA* (Cadastro de Pessoa com Síndrome ou Doença Rara). <https://www.fepe.org.br/sidora/sobre-o-sidora/>
- Fortes, P. A. C. (2011). A bioética em um mundo em transformação. *Revista Bioética*, 19(2), 319–327. [https://revistabioetica.cfm.org.br/index.php/revista\\_bioetica/article/view/630/657](https://revistabioetica.cfm.org.br/index.php/revista_bioetica/article/view/630/657)
- Franciscatto, L. H. G., Silva, M. R. S., Santos, A. M., Oliveira-Netto, A. M., & Salvador, K. (2020). Doença genética na família: Trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde. *Escola Anna Nery*, 24(1), e20190128. <https://doi.org/10.1590/2177-9465-EAN-2019-0128>
- Galindo, G. C., & Gutiérrez, S. Y. (2011). Reflexiones bioéticas em torno a las enfermedades raras y huérfanas com impacto em el sistema buco dentario. *Revista latino-americana de Bioética*, 11(1), 22–31. <http://www.scielo.org.co/pdf/rlb/v11n1/v11n1a03.pdf>
- Garrafa, V. (2005). Da bioética de princípios a uma bioética interventiva. *Revista de Bioética*, 13(1), 125–134. [https://revistabioetica.cfm.org.br/index.php/revista\\_bioetica/article/view/97/102](https://revistabioetica.cfm.org.br/index.php/revista_bioetica/article/view/97/102)
- Gerhardt, T. A., Rotoli, A., & Riquinho, D. L. (2011). Itinerários terapêuticos de pacientes com câncer: Encontros e desencontros da Atenção Básica à alta complexidade nas redes de cuidado. In R. Pinheiro, A. G. Silva Junior, & R. A. Mattos (Orgs.). *Atenção básica e integralidade: Contribuições para estudos de práticas avaliativas em saúde* (1ª ed., 1ª reimp., pp. 197–214). CEPESC – IMS/UERJ – ABRASCO.
- Gerhardt, T. E. L., & Ruiz, E. N. F. (2015). Itinerários terapêuticos: Dispositivo revelador da cultura do cuidado e do cuidado na e da cultura. *Anais do XIV Seminário Internacional do Projeto Integralidade*. IMS/UERJ/CEPESC/ABRASCO.
- Lopes, M. T., Koch, V. H., Sarrubbi-Junior, V. Gallo, P. R., & Carneiro-Sampaio, M. (2018). Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics*, 73, e68. <http://dx.doi.org/10.6061/clinics/2018/e68>
- Ministério da Saúde. (2014). Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. (2014). Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras com Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. *Diário Oficial da União*, 31 jan. [https://bvms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)
- Ministério da Saúde. (2019). *Doenças raras: O que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção*. <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras-1#:~:text=As%20doen%C3%A7as%20raras%20geralmente%20s%C3%A3o,%2C%20comer%2C%20sentar%2C%20respirar>
- Ministério da Saúde. (2020). *Doenças Raras*. <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras-1/doencas-raras#:~:text=Considera%2Dse%20doen%C3%A7a%20rara%20aquela,raras%20em%20todo%20o%20mundo>
- Ministério da Saúde. (2021). *Doenças Raras*. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras-1>

- Pacheco, S. C. (2018). *Assembleia Legislativa do Estado do Paraná*. Paraná. <http://www.assembleia.pr.leg.br/comunicacao/noticias/assembleia-realizara-evento-para-promover-conscientizacao-sobre-doencas-raras>
- Primo, W. Q. S. P., & Garrafa, V. (2010). Análise ética da revelação do diagnóstico e tratamento em pacientes com câncer genital ou mamário. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 56(4), 397–402. <https://doi.org/10.1590/S0104-42302010000400010>
- Rosaneli, C. F., Brotto, A. M., & Fischer, M. L. (2021). Doenças raras e barreiras de comunicação: Uma análise bioética. *Revista de Bioética y Derecho*, (52), 139–154. <https://doi.org/10.1344/rbd2021.52.34155>
- Sanches, M. A. (2004). *Bioética: Ciência e Transcendência* (1ª ed.). Loyola.
- Salviano, I. C. B., Castro, M. M. C., Matos, M. A. A., & Aguiar, C. V. N. (2020). Desenvolvimento de instrumento em doenças raras: Acesso à saúde e ao suporte social. *Revista Psicologia e Saúde*, 12(3), 3–18. <https://doi.org/10.20435/pssa.vi.1065>
- Schramm, F. R. (2006). A saúde é um direito ou um dever? Uma autocrítica da saúde pública. *Revista Brasileira de Bioética*, 2(2), 187–200. <https://periodicos.unb.br/index.php/rbb/article/view/7969/6541>
- Silva E. M. (2014). Cuidadoras de pessoas com deficiências: Uma análise à luz da categoria de gênero. *Anais Eletrônicos do III Seminário Nacional de Educação, Diversidade Sexual e Direitos Humanos*.
- Sotero, M. (2011). Vulnerabilidade e Vulneração: População de rua, uma questão ética. *Revista Bioética*, 19(3), 799–817. [https://revistabioetica.cfm.org.br/index.php/revista\\_bioetica/article/view/677/709](https://revistabioetica.cfm.org.br/index.php/revista_bioetica/article/view/677/709)
- UNESCO (2005). *Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos*. Adaptada por aclamação no dia 19 de outubro de 2005, pela 33ª sessão da Conferência Geral da UNESCO. <http://unesdoc.unesco.org/images/0014/001461/146180por.pdf>
- Wiegand, S. D. C. B., & Rosaneli, C. F. (2019). O luto infantil nas doenças raras. *Revista Iberoamericana de Bioética*, (10), 1–11. <https://doi.org/10.14422/rib.i10.y2019.001>

### Sobre as autoras:

**Aline Maran Brotto:** Mestre em Bioética pela Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR). Bolsista Inovação social PUCPR. **E-mail:** [aline.brotto@hotmail.com](mailto:aline.brotto@hotmail.com), **Orcid:** <https://orcid.org/0000-0002-3410-2596>

**Gabrielle Maciel Pereira:** Graduada em Psicologia pela Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR). Bolsista Iniciação Científica CAPES/PUCPR. **E-mail:** [gabrielle0maciel@gmail.com](mailto:gabrielle0maciel@gmail.com), **Orcid:** <https://orcid.org/0000-0002-8809-0498>

**Renata Cristina Alves da Rocha:** Mestre em Bioética pela Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR). Especialista em Neuropsicologia pelo Centro Universitário (FAE). **E-mail:** [renatacrisrocha0610@gmail.com](mailto:renatacrisrocha0610@gmail.com), **Orcid:** <https://orcid.org/0000-0002-5360-118X>

**Caroline Filla Rosaneli [autora para contato]:** Pós-doutorado pela Cátedra Unesco em Bioética da Universidade de Brasília. Doutora em Ciências da Saúde pela Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR). Mestre em Alimentos e Nutrição pela Universidade Estadual de Campinas (Unicamp). Nutricionista pela Universidade Federal de Santa Catarina. Coordenadora e Docente do Programa de Pós-graduação em Bioética da PUCPR. **E-mail:** [caroline.rosaneli@gmail.com](mailto:caroline.rosaneli@gmail.com), **Orcid:** <https://orcid.org/0000-0003-3710-5829>

---

#### Disponibilidade de dados

Todo o conjunto de dados que dá suporte aos resultados deste estudo foi publicado no próprio artigo.

**Editor-chefe:** Rodrigo Lopes Miranda

**Editor de seção responsável pelo artigo:** Eveli Freire de Vasconcelos

**Avaliadores:** Anderson Borges de Carvalho e Fernanda Lourenço Esteves Corrêa da Silva Cava

Recebido em: 05/05/2024

Última revisão: 26/04/2025

Aceite final: 26/04/2025



Este é um artigo publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Attribution, que permite uso, distribuição e reprodução em qualquer meio, sem restrições desde que o trabalho original seja corretamente citado.