



A PSICOLOGIA E O ENCONTRO COM AS DOENÇAS RARAS

MATIOLI, Aryane Leinne Oliveira¹
MATOS, Mariana Speck²
NOMELINI, Rafael Lopes³

RESUMO

As doenças raras (DR) são muitas vezes genéticas e incapacitantes, com poucas opções de tratamento e quando há, a possibilidade de ser composto por medicações caríssimas. Organizações estimam que para uma doença ser considerada rara ela deve atingir 65 pessoas a cada 100.000. No Brasil a população diagnosticada ou em investigação é assistida pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, criada em 2014, onde institui que dentro da equipe mínima deve ter a presença de um profissional da psicologia. No âmbito da saúde, a psicologia tem diversos objetivos, como a mediação entre equipe e pacientes, acompanhamento psicológico e implantar estratégias de humanização dentro destes ambientes. Enquanto ciência, ela deve continuar com a sua evolução, através de pesquisas e publicações, tendo isso em mente foi realizada uma revisão bibliográfica com os artigos encontrados em dois bancos de dados (SciELO e LILACS) que contivessem em suas palavras-chaves “doença(s) rara(s)”. Foi possível identificar que pacientes, familiares e cuidadores enfrentam dificuldades para obter tratamento, tanto pelo custo monetário tanto pelo despreparo de equipes; como estratégia de luta por seus direitos, muitos se organizam em grupos de ativismo que também servem como forma de prevenção à despersonalização que ocorre no campo da saúde. Conclui-se que o profissional da psicologia é necessário para a condução de um acompanhamento focado no indivíduo, como forma de atenuar o sofrimento vivido por esse grupo.

PALAVRAS-CHAVE: Doenças raras, psicologia, atendimento humanizado

1. INTRODUÇÃO

Segundo a Organização Mundial de Saúde, uma doença rara (DR) define-se como aquela que, em cada 100.000 indivíduos, afeta 65 pessoas, atualmente estima-se que existam mais de 7 mil DR. As doenças raras são caracterizadas por uma diversidade de sintomas e sinais, geralmente inespecíficos facilmente confundidos com outras doenças e variam não só de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição, como também de doença para doença. Manifestações frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o diagnóstico, causando sofrimento elevado psicossocial e clínico aos afetados, além de suas famílias. As doenças raras são geralmente progressivas, crônicas, incapacitantes e muitas vezes degenerativas, afetando a qualidade de vida das pessoas (LOPES *et al*, 2018). Como exemplos, pode-se citar alguns erros inatos do metabolismo como a fibrose cística, mucopolissacaridoses e tirosinemia, e outras sem essa característica como a neurofibromatose, osteogênese imperfeita, síndrome de Ehlers-Danlos,

¹ Psicóloga, Orientadora, Mestra em Psicologia, Especialista em Desenvolvimento na Infância e Adolescência, Docente do curso de Psicologia do Centro Universitário Assis Gurgacz - FAG. E-mail: aryanematioli@fag.edu.br

^{2,3} Acadêmicos do curso de Psicologia - Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz. E-mails para contato: mrspeck30@gmail.com e lnomelini@minha.fag.edu.br



dermatomiosite juvenil, lúpus eritematoso sistêmico, dessas citadas apenas as últimas duas são de origem idiopática (sem causa aparente determinada).

Em 2014, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR), onde foram determinadas as diretrizes para o atendimento no SUS desse público (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014), ela tem como objetivo reduzir a mortalidade e morbimortalidade, manifestações secundárias e contribuir com a melhora da qualidade de vida dos pacientes assistidos pela política. Ela também institui os membros obrigatórios na equipe mínima de acompanhamento para o público raro, sendo um deles o profissional da psicologia, o que justifica o questionamento acerca das produções científicas na área psicológica sobre o tema. Sendo assim, o presente trabalho surge do problema “A população com doenças raras é vista pela ciência psicológica?”, em que objetiva-se avaliar a produção científica da psicologia em relação às doenças raras e contribuir no meio científico, com apontamentos sobre o trabalho e manejo do profissional da psicologia diante de uma pessoa com doenças raras.

2. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

A presença do profissional da psicologia no acompanhamento de pacientes diagnosticados com doenças raras é obrigatório, visto que a pessoa diagnosticada com uma doença rara, assim como qualquer outra doença, é afetada psicologicamente pelo adoecimento e sofre com as repercussões sociais que vêm com o tratamento. As doenças raras afetam cerca de 13 milhões de pessoas no Brasil, que sem necessitar estarem internadas, são despersonalizadas por profissionais e sociedade em virtude de seus diagnósticos diferenciados. A despersonalização é um processo onde o sujeito é destituído de suas características únicas e individuais, imposto uma nova rotina e identificação, esse processo impacta negativamente o psicológico, pois reforça o local passivo do paciente além de lhe ser negada uma vida sua, agora vive para a doença (ANGERAMI-CAMON, 2010). Ser diagnosticado com uma dessas doenças, pode provocar interferências na saúde mental, tanto dos familiares quanto do paciente, e daqueles que estão à sua volta, amigos e principalmente aqueles que cuidam deste paciente. Este diagnóstico, diante da revisão bibliográfica realizada por Llubes-Arrià *et al.* (2022), demonstra que as pessoas com doenças raras sofrem por se sentirem fora do comum e serem discriminadas em alguns aspectos sociais de suas vidas (à exemplo das suas tarefas cotidianas e na educação), sem - muitas vezes - conseguirem ajuda para realizarem suas atividades diárias devido à falta de recursos que elas precisam.



Diante deste contexto de diagnóstico de doença rara e suas mais diversas e bivalentes repercussões, a presença de um profissional da psicologia inserido neste contexto do pré-diagnóstico, diagnóstico e pós-diagnóstico (possível tratamento, prevenção de piora e/ou de cuidados paliativos) tendem a proporcionar, à luz de Silva *et al.* (2022), um atendimento em que acolha essa pessoa e seus familiares com suas demandas diante de uma escuta/intervenção humanizada para além da doença e do contexto biomédico e possibilitando a expressão da subjetividade, das angústias - com destaque, mas não somente, às que se pautam nas incertezas sobre um diagnóstico e/ou tratamento (devido à característica em comum dessas doenças raras).

Coutinho *et al.* (2022) reforça que a psicologia ao atuar conjuntamente com a equipe pode auxiliar na assimilação da notícia de forma humanizada e adaptativa, possibilitar que as estratégias de enfrentamento e - caso necessário- luto antecipatório (seja pelo processo de terminalidade com os cuidados paliativos e/ou seja pela quebra de expectativas/idealização dos pais pelo filho idealizado) possam ser mais adaptativos. Estes autores também destacam a possibilidade de pessoas/famílias com doenças raras podem se beneficiar da participação de grupos de ajuda mútua (GAM), pois além de possuírem algumas características em comum, trocam experiências, desenvolvem a sensação de pertencimento e acolhimento verdadeiro, estreitam vínculos e fortalecem os sentimentos de esperança, amparo e a convicção de não estarem sozinhos nas suas batalhas.

Lopes *et al.* (2018) citam o estigma social como fator que potencializa o sofrimento de pacientes e cuidadores, impactando negativamente a educação e vida profissional dessas pessoas. Uma das formas de melhorar essas experiências é com o diagnóstico, pois com ele, segundo os autores, seria possível construir estratégias de *coping* para os efeitos psicológicos dolorosos que uma DR traz, canalizar esforços para a disseminação de informação sobre a DR específica, além de que com o diagnóstico as chances de encontrar um tratamento são maiores. Entretanto nem todos os tratamentos são fáceis de custear.

É necessário pontuar que o custo dos gastos despendidos para as pessoas com condições de saúde raras impacta também em diversos aspectos no tratamento, nas dinâmicas familiares e na saúde em geral deste núcleo familiar, assim, no artigo de Pinto *et al.* (2019) foi analisado o impacto financeiro do cuidado de crianças e adolescentes com condições de saúde raras no Brasil. Os autores demonstraram que o custo mediano direto não médico (despesas com transporte, hospedagem, cuidados com a casa e outros gastos relacionados ao cuidado do paciente) para as



famílias foi de R\$ 2.156,56 para fibrose cística, R\$ 1.060,00 para mucopolissacaridoses e R\$ 1.908,00 para osteogênese imperfeita. Assim, a perda de renda superou 100% para as três condições analisadas, significando haver um gasto familiar maior do que ganhavam para cuidar dos seus filhos. Somado a isto, 54% das famílias não recebiam benefícios assistenciais, fato que significa que elas não tinham acesso a programas governamentais que poderiam ajudar a custear os custos do tratamento. Diante do exposto, os autores demonstram que os gastos das famílias com crianças e adolescentes com condições de saúde raras enfrentam um impacto financeiro significativo, que pode levar a gastos catastróficos, perda de renda e comprometimento da qualidade de vida necessitando, desta forma, de políticas públicas que visem a redução do custo do tratamento e o apoio às famílias que cuidam de crianças e adolescentes com condições de saúde raras.

Somente 3% das DR possuem um tratamento específico disponível (INTERFARMA, 2013 *apud* Barbosa, 2019, p. 3628) e a maioria das medicações apresentam um elevado custo para a família. Por muitas vezes, os pacientes diagnosticados com uma doença rara realizam tratamentos com base em medicamentos popularmente conhecidos como drogas órfãs. Órfãs pois são utilizadas por uma pequena parcela da população e produzidas por poucas empresas. As pesquisas para desenvolvimento desses medicamentos, em sua maioria, são realizadas com base na modulação genética de genes defeituosos, uma tecnologia de alto custo tanto para pesquisa quanto para o produto final (NOVAES e SOAREZ, 2019).

Mesmo com a PNAI-PDR, Biglia (2021) expõe os poucos avanços nesse campo desde 2014, como a incorporação de apenas 52% dos medicamentos sugeridos e alta na judicialização para que o Estado contribua com o tratamento de quem não tem condições de obtê-lo. Pinto *et al.* (2019) demonstram como os gastos com os tratamentos de doenças raras têm alto impacto nas rendas e muitas das famílias participantes de seu estudo tiveram que recorrer a empréstimos e à venda de patrimônios.

3. METODOLOGIA

O presente estudo é uma revisão bibliográfica de artigos científicos produzidos entre os anos de 2018 e 2023 sobre a temática de psicologia e doenças raras. Os artigos foram coletados em bancos de dados (SciELO e LILACs) com o critério de inclusão sendo conter em suas palavras-chaves “doença(s) rara(s)”, ser artigos em português e, após leitura dos resumos, foram mantidos se identificadas temáticas relacionadas ao campo da psicologia. Foram encontrados 142



artigos e mantidos 7 que se enquadraram dentro da temática proposta (tabela 1). Os artigos têm como temática principal a identidade do paciente raro e o impacto na qualidade de vida que o adoecimento traz. Pode-se observar que houve um *boom* de publicações no ano de 2019 e em seguida uma estagnação, em relação a isso há a possibilidade de que a pandemia da COVID-19 tenha impactado negativamente algumas pesquisas, pois houve uma preocupação em relação à segurança sanitária de pessoas suscetíveis a quadros mais graves da COVID-19, como é o caso de pessoas com DR.

Tabela 1	
Ano de publicação	Título
2018	Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração
2019	Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais
2019	Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil
2019	Identidade social de pessoas com condições raras e ausência de diagnóstico: contribuições a partir de Hall, Honneth e Jutel
2019	Trajetórias e experiências morais de adoecimento raro e crônico em biografias: um ensaio teórico
2019	A pessoa com o diagnóstico de uma condição genética como informante-chave do campo das doenças raras - uma perspectiva pela sociologia do diagnóstico
2021	Fatores influentes da qualidade de vida em pessoas com lúpus eritematoso sistêmico

4. ANÁLISES E DISCUSSÕES

Frente à solidão do diagnóstico pacientes, familiares e cuidadores buscam pares para compartilhar suas experiências com as doenças, tratamentos médicos e desconhecimento da população em geral (profissionais da saúde ou não) em relação aos impactos dessas doenças, como a mobilidade reduzida, malformações e necessidade de equipamentos (por exemplo, sondas e cateter de oxigênio). Se transformam em ativistas pelo direito ao tratamento de qualidade e pela disseminação de informação sobre as doenças (MOREIRA *et al*, 2019). Esse último ponto é ressaltado por diversos autores como estratégia para primeiramente, conscientizar esse público sobre essas doenças pois quem as vive relatam dificuldade em conseguir diagnósticos certos, necessitando muitas vezes realizarem pesquisas próprias, em segundo lugar, essa conscientização vem com o objetivo de mitigar o capacitismo sofrido por eles.



Barbosa (2019) aponta a importância de ter o paciente como centro da informação, ou o informante-chave, principalmente pelo fato de que as DR têm um espectro amplo de sintomas inespecíficos. O autor dá o nome de informante-chave, termo que nas ciências sociais refere-se a quem pode se inserir no campo de estudo e ser, ao mesmo tempo, a fonte das informações, ao paciente com DR porque é ele, na maioria das vezes, quem irá conduzir o seu próprio atendimento e ensinar o profissional da saúde sobre sua condição, postura similar é defendida no trabalho de Moreira *et al.* (2019). É importante ressaltar também que a adoção desse conceito vai de frente com a perspectiva biomédica que governa os serviços brasileiros de saúde. Em relação ao desconhecimento da classe médica sobre as DR, Iriart *et al.* (2019) trazem o relato de diversos pacientes e cuidadores que foram prejudicados pela classe médica não estar preparada para realizar o rastreio e diagnóstico dessas doenças. A demora em encaminhar o paciente para especialistas ou a negação dos sintomas impacta negativamente a vida de crianças e adultos, como pode ser visto no trecho a seguir:

A demora no diagnóstico levou à perda da janela de oportunidade para intervenção precoce que poderia proporcionar uma boa evolução, pois quando o paciente consegue chegar ao serviço de genética, a doença já está em um estágio em que o tratamento não é mais indicado ou é ineficaz. (IRIART *et. al.*, pg. 3644, 2019)

Barbosa (2019) buscou compreender o impacto do diagnóstico na vida das pessoas que vivem com a neurofibromatose (NF), esta doença rara possui uma variabilidade fenotípica, uma falta de medicamentos e uma dificuldade de categorização como doença, além de -como em vários casos de DR- existir o estigma e preconceito. Souza *et al.* (2021) também focaram sua pesquisa em torno de uma DR, o lúpus eritematoso sistêmico, e avaliaram os fatores influenciadores da qualidade de vida de pacientes diagnosticados, foi possível evidenciar como diversas manifestações características da doença contribuem para a diminuição da qualidade de vida e aumento de sintomas depressivos nos pacientes. Ao analisar a metodologia do trabalho, notou-se que o instrumento utilizado para a avaliação da qualidade de vida dos participantes foi um questionário generalista, ou seja, inespecífico sobre a doença, o que possibilitou questionar se os resultados podem estender-se para outras DR.

Em Barbosa (2019), destacou-se alguns elementos-chave que atormentam essas pessoas, como a tirania da normalidade, a (re)organização dos serviços de saúde e a vivência da eugenia, onde se discute os critérios de normalidade utilizados pelas ciências da saúde. Em consonância com este autor, Aureliano *et al.* (2018) demonstrou que mesmo nos países em que o aborto é legalizado



em casos de doenças raras e malformação há tensões morais nos pais, fato que coloca em questionamento esta busca pelo diagnóstico precoce no feto, pois o viés da saúde coexiste com outros prismas afetivos/relacionais que travadas no interior das famílias com doenças raras. Apresentam também uma dicotomia entre a proibição do aborto no Brasil e a falta de tratamento, mulheres que geram filhos com doenças raras são obrigadas a terem esses filhos e a os verem sofrer durante a vida sem um tratamento de qualidade oferecido pelo mesmo Estado que as obrigou a parir. Ainda na questão de gênero, Moreira *et al.* (2019) e Iriart *et al.* (2019) expõem a realidade de mães e avós que tornam-se cuidadoras principais de seus filhos e netos doentes, deixando de lado carreiras profissionais, planos de vida e si mesmas no processo.

Diante da experiência de adoecimento raro, seu enfrentamento pode ocorrer por meio da busca de iguais, de pares dessa experiência, sendo uma experiência associativa, em que os familiares formem, promovem sentidos coletivos, pertencimento e sentido de alteridade (MOREIRA *et al.*, 2019). Gomes (2019) discorre sobre a importância da coletividade e identificação grupal entre pacientes com DR, com diagnósticos fechados ou não, quando há identificação, há esperança de tratamento, melhora e a possibilidade de luta pelos seus direitos. Os coletivos e associações de pacientes e familiares promovem um ambiente de identificação que os resguarda da despersonalização que o diagnóstico de uma doença carrega (ANGERAMI-CAMON, 2010), os salva de se invisibilizarem diante do tratamento contínuo, internações repetitivas e profissionais desumanizados; seria como uma re-personalização do sujeito, um processo em que ele se encontra enquanto paciente crônico e deixa de lado o caráter passivo que as instituições de saúde tentam impor. Este associativismo, segundo Iriart *et al.* (2019), faz-se necessário também em outros momentos, como, por exemplo, quando necessita-se recorrer ao tratamento via judicialização por meio do associativismo que, aumentou nos últimos anos, a sensibilização da sociedade/governos devido ao trabalho, pressão e ativismo destas organizações de pessoas e famílias com doenças raras conquistando o reconhecimento do direito à vida/saúde (MOREIRA *et al.*, 2019; SOUZA *et al.*, 2021). Todavia, Aureliano (2018) pontuou que esta sensibilização não trouxe mudanças totais, assim, necessita-se muito ainda da atuação das associações de pacientes no mecanismo estatal para conseguir, por exemplo, a inclusão de testes genéticos em políticas nacionais que englobe todo o sistema público de saúde, além de diversas outras demandas importantes na estruturação de um sistema de saúde melhor para doenças raras, tais como; a inclusão de disciplinas de genética das doenças raras nos cursos de medicina, na oferta e acesso às tecnologias/terapias, entre outros.



5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Observa-se que pessoas e famílias com doenças raras enfrentam diversos desafios, tais como: o despreparo e desestrutura governamental em oferecer os direitos à saúde e aos tratamentos; o custo elevado de medicamentos que, muitas vezes, não são contemplados pelo SUS; a pouca propagação e ensino sobre as doenças raras às equipes de saúde - em especial às poucas aulas de genética ministradas nos cursos de medicina.

Constatou-se, assim, nestas literaturas analisadas, que as famílias e pessoas com doenças raras diante dos desafios citados se ancoram na busca de pares e no associativismo, destes grupos populacionais que possuem esta demanda em comum e que urgem um atendimento mais digno, que lutam por direitos. A troca de experiências, o sentimento de pertencimento e estreitamento de vínculos fazem com que se fortaleça a esperança e, com isso, este associativismo tem pressionado - mediante ativismo - os governos e a sociedade, e sensibilizando/conquistando lentamente seus direitos.

Diante desses fatores, destaca-se que a Psicologia, como agente social de transformação, está para acolher, escutar ativamente suas demandas e possibilitar uma intervenção humanizada para além da doença. Neste sentido, no contexto hospitalar, o Psicólogo hospitalar deve atuar desde o início do acompanhamento médico-clínico, durante os atendimentos ambulatoriais e internações, com os objetivos de mediar e facilitar a comunicação entre equipe-família-paciente, auxiliar no enfrentamento das angústias inerentes ao adoecimento e no estabelecimento de estratégias de humanização nesses contextos.

Destaca-se, também, que é necessário expandir a pesquisa psicológica em relação às questões que envolvem o público afetado pelas DR. Essa necessidade se justifica pela forma que a psicologia consegue manejar as questões existenciais e o sofrimento psicológico de uma forma única, em que não há julgamento e não se olha apenas para a doença, e sim para o indivíduo além dela, ainda mais no ambiente hospitalar, em que a fragilidade humana está exposta e precisa ser atendida de uma forma humanizada e acolhedora. Além disso, é dever da psicologia enquanto profissão e ciência elucidar contextos que necessitam de intervenção pública e de sempre se atualizar - por meio das pesquisas - para contemplar as mais diversas variáveis biopsicossociais, as mais diversas formas de sentir e se expressar diante do diagnóstico e convivência com as DR.

REFERÊNCIAS



ANGERAMI-CAMON, Valdemar Augusto. **Psicologia Hospitalar: teoria e prática**. 2. ed. São Paulo: Cengage Learning, 2010.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, [S.L.], v. 23, n. 2, p. 369-380, fev. 2018. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>.

BARBOSA, R. L.. A pessoa com o diagnóstico de uma condição genética como informante-chave do campo das doenças raras - uma perspectiva pela sociologia do diagnóstico. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3627–3636, out. 2019.

BIGLIA, Luiza Vasconcelos; MENDES, Samara Jamile; LIMA, Tácio de Mendonça; AGUIAR, Patricia Melo. Incorporações de medicamentos para doenças raras no Brasil: é possível acesso integral a estes pacientes?. **Ciência & Saúde Coletiva**, [S.L.], v. 26, n. 11, p. 5547-5560, nov. 2021. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1413-812320212611.26722020>.

COUTINHO, Ana Luísa Freitas *et al.* Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras. **ANALECTA-Centro Universitário Academia**, v. 8, n. 1, 2022.

GOMES, J. DE S.. Identidade social de pessoas com condições raras e ausência de diagnóstico: contribuições a partir de Hall, Honneth e Jutel. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3701–3708, out. 2019.

IRIART, J. A. B. *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637–3650, out. 2019.

LOPES, M. T. *et al.* Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. **Clinics**, v. 73, p. e68, 2018.

LLUBES-ARRIÀ, Laia *et al.* Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: a scoping review. **Journal Of Clinical Nursing**, [S.L.], v. 31, n. 1-2, p. 20-31, 16 jun. 2021. Wiley. <http://dx.doi.org/10.1111/jocn.15922>.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Diretrizes para atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS** Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014. Brasília - DF, 2014.

MOREIRA, M. C. N. *et al.* Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3673–3682, out. 2019.

NOVAES, H. M. D.; SOÁREZ, P. C. DE .. Doenças raras, drogas órfãs e as políticas para avaliação e incorporação de tecnologias nos sistemas de saúde. **Sociologias**, v. 21, n. 51, p. 332–364, maio 2019.

PINTO, M. *et al.* Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 35, n. 9, p., 2019.



SILVA, Daniela Monteiro *et al.* Clínica psicanalítica no atendimento de pacientes com doenças raras e seus familiares. **Seminário de Extensão Universitária da Região Sul–SEURS**, 2022.

SOUZA, R. R. DE . *et al.*. Fatores influentes da qualidade de vida em pessoas com lúpus eritematoso sistêmico. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 34, p. eAPE01173, 2021.