

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL – UFRGS

FACULDADE DE ODONTOLOGIA

**CURSO DE PÓS-GRADUAÇÃO
ATENÇÃO ESPECIALIZADA EM SAÚDE COM ÊNFASE EM
ESTOMATOLOGIA**

Rita Fabiane Teixeira Gomes

**A ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN, SUAS COMPLICAÇÕES COM
REPERCUSSÕES ESTOMATOLÓGICAS E O IMPACTO DO
CONTEXTO FAMILIAR, SOCIAL E DA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE
NO CUIDADO DESTA DOENÇA RARA**

Porto Alegre

2015

Rita Fabiane Teixeira Gomes

**A ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN, SUAS COMPLICAÇÕES COM
REPERCUSSÕES ESTOMATOLÓGICAS E O IMPACTO DO CONTEXTO
FAMILIAR, SOCIAL E DA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE NO CUIDADO DESTA
DOENÇA RARA.**

Trabalho de conclusão apresentado ao Curso de Pós-Graduação em Atenção Especializada em Saúde com Ênfase em Estomatologia – Especialização – da Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS para a obtenção do título de Especialista em Atenção Especializada em Saúde, com ênfase em Estomatologia.

Prof. Dra. Maria Cristina Munerato
Professora Orientadora – UFRGS

Prof. Ms. Vânia Maria Aita de Lemos
Professora Orientadora – UFRGS

Porto Alegre

2015

CIP – Catalogação na Publicação

Gomes, Rita Fabiane Teixeira

A ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN, SUAS COMPLICAÇÕES COM REPERCUSSÕES ESTOMATOLÓGICAS E O IMPACTO DO CONTEXTO FAMILIAR, SOCIAL E DA REDE DE ATENÇÃO NO CUIDADO DESTA DOENÇA RARA / Rita Fabiane Teixeira Gomes. - 2015.

65 f.

Orientadora: Maria Cristina Munerato.

Coorientadora: Vania Maria Aita de Lemos.

Trabalho de conclusão de curso (Especialização) -- Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Odontologia, Curso de Especialização em Atenção Especializada em Saúde - Estomatologia, Porto Alegre, BR-RS, 2015.

1. Anemia Diamond-Blackfan. 2. Manifestações Bucais. 3. Doenças raras. 4. Rede de Atenção à Saúde. 5. Estomatologia. I. Munerato, Maria Cristina, orient. II. de Lemos, Vania Maria Aita, coorient.

DEDICATÓRIA

Dedico esse trabalho primeiramente a Deus, ser Onipotente e Onipresente que permite que as oportunidades surjam e sejam vivenciadas e que mesmo sem estar explícito, tudo tem uma razão e um motivo de acontecer da forma que acontece.

Ao meu querido Sérgio Moura, companheiro de todas as horas, que participou dos momentos bons e dos não tão bons, mas que foram importantes no processo de crescimento individual, sendo fundamental para a superação dos desafios.

Aos meus pais, que em sua simplicidade e sabedoria ensinaram que tudo é possível quando realizamos as atividades com amor e dedicação.

À grande Mestre Maria Cristina Munerato, que recebeu-me com um carinho muito peculiar mas que reconheço, fundamental no processo do amadurecimento e crescimento pessoal, exemplo de força, garra, dedicação, sabedoria e segurança.

À grande Mestre Vânia Maria Aita de Lemos, que igualmente acolheu-me com carinho, dedicação, incentivo, motivação e não mediu esforços para que o resultado do trabalho realizado fosse o melhor.

Minha querida amiga, mãe, irmã, Carmem Rejane Barcelos Spinelli que foi companheira de todas as horas, que acompanhou todo o processo de crescimento e amadurecimento e que acima de tudo incentivou muito durante essa etapa vencida.

A todos os amigos, familiares, professores, funcionários da UFRGS, HCPA e da Prefeitura Municipal de Porto Alegre que participaram de alguma forma desse processo de aprendizado e desenvolvimento pessoal, mas acima de tudo aos pacientes que entregaram sua saúde em nossas mãos para que realizássemos os tratamentos indicados.

AGRADECIMENTOS

Agradeço aos meus familiares, amigos e professores, e também aos funcionários da UFRGS, HCPA, Prefeitura Municipal de Porto Alegre, mas, acima de tudo, aos pacientes que entregaram sua saúde em nossas mãos para que juntos propiciássemos o manejo e/ou a cura dos processos patológicos envolvidos, contribuindo para o aprendizado e formação profissional. Agradeço também aos colegas pelos momentos que passamos juntos no decorrer desses dois anos. Gostaria de agradecer especialmente às Orientadoras Maria Cristina Munerato e Vânia Maria Aita de Lemos.

RESUMO

As doenças congênitas raras vêm apresentando relevância crescente como causa de sofrimento e prejuízo à saúde e à qualidade de vida da população, são de difícil diagnóstico, frequentemente graves, crônicas, degenerativas, progressivas e necessitam de tratamento contínuo. Os diagnósticos tardios podem acarretar condutas inadequadas, complicações e intercorrências que podem gerar maiores custos aos cofres públicos. A Anemia Diamond-Blackfan (ADB) constitui uma doença genética rara, heterogênea, de difícil diagnóstico, caracterizada por anemia grave, redução ou ausência dos progenitores eritroides, resultando na falência da medula óssea. A etiologia é desconhecida e a evolução clínica é imprevisível, sendo as complicações frequentes e graves. As Políticas Públicas Saúde voltadas para as doenças raras têm passado por intensas alterações desde o início de sua construção até o seu formato atual. Resultam de reformas legais, administrativo-financeiras, mas também, desencadeadas pela evolução própria das organizações sociais, políticas, culturais e econômicas por que passaram o governo, a sociedade e a economia brasileira. Esse trabalho analisa um caso clínico com a história narrativa de uma paciente com ADB, que foi atendida pela equipe da Estomatologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), com ulcerações na cavidade bucal, resultantes de complicações da doença de base, bem como a análise da sua trajetória na Rede de Atenção à Saúde dentro do SUS e os entraves no estabelecimento do diagnóstico e tratamento de uma doença rara. O relato de caso foi feito a partir de informações coletadas no prontuário eletrônico do HCPA e da história narrativa baseada em entrevista semi-estruturada realizada com a paciente, sua cuidadora e um representante do Serviço público de saúde do Município de São José do Norte. Foi possível concluir que o Estomatologista desempenha importante papel na equipe multidisciplinar e deve estar atento tanto para as condições gerais de saúde dos pacientes, considerando que as lesões bucais podem estar relacionadas aos eventos sistêmicos, como também na identificação e superação dos nós críticos que comprometem o bem estar e a qualidade de vida do indivíduo que convive com uma doença rara, dessa forma, participando do processo do cuidado integral à saúde. Ainda hoje os usuários do SUS têm pouco amparo no que diz respeito às doenças raras, quanto à necessidade de atenção integral. Somente

em 2014 foi instituída a Portaria 199 que define os princípios e diretrizes para a atenção integral e as linhas de cuidado da Rede de Atenção à Saúde das pessoas com doenças raras.

Palavras Chaves: Anemia Diamond Blackfan. Corticosteróides. Politransusão. Quelação. Neutropenia. Diagnóstico Tardio. Manifestações Bucais. Políticas de Saúde Pública. Doenças raras. Linhas de cuidado.

ABSTRACT

The rare congenital disease have shown increasing importance as a cause of suffering and damage to health and people's quality of life, are difficult to diagnose, often severe, chronic, degenerative, progressive and require ongoing treatment. The late diagnosis can lead to inappropriate behavior, complications and complications that may generate greater cost to the public coffers. The Diamond-Blackfan Anemia (DBA) is a rare genetic disease, heterogeneous, difficult to diagnose, characterized by severe anemia, reduction or absence of erythroid progenitors, resulting in bone marrow failure. The etiology is unknown and the clinical course is unpredictable, and the frequent and serious complications. The Health Public Policies aimed at rare diseases have undergone intense changes since the beginning of its construction to its current format. Result of legal, administrative and financial reforms, but also triggered by the evolution of social organizations, political, cultural and economic why passed the government, society and the Brazilian economy. This paper analyzes a clinical case from narrative story of a patient with DBA, which was attended by staff of Stomatology of Porto Alegre Clinical Hospital, with ulcerations in the mouth, resulting from complications of underlying disease, and the analysis of his career in the Health Care Network within the Single health system and obstacles in establishing the diagnosis and treatment of a rare disease. The case report was made from information collected in the electronic medical records of the HCPA and narrative story based on semi-structured interview with the patient, their caregiver and a representative of the public health service in São José do Norte. It was

concluded that the Stomatological plays an important role in the multidisciplinary team and should be aware of both the general health conditions of the patients, whereas the oral lesions may be related to systemic events, as well as in identifying and overcoming the critical nodes that compromise well-being and quality of life of individuals living with a rare disease, thus participating in the integral health care process. SUS users still have little support with regard to rare diseases, on the need for responsive care. The ordinance 199 which defines the principles and guidelines for responsive care and care lines of the Health Care Network of rare diseases was established only in 2014.

Keywords: Diamond Blackfan Anemia. Corticosteroids. Polytransfusion. Chelation. Neutropenia. Late diagnosis. Oral Manifestations. Public Health policies. Rare diseases. Care lines.

Sumário

1 INTRODUÇÃO	8
2 OBJETIVOS	10
2.1 Objetivo Geral.....	10
2.2 Objetivos Específicos	10
3 MANUSCRITO 1: ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN E SUAS COMPLICAÇÕES COM REPERCUSSÕES ESTOMATOLÓGICAS	11
3.1 INTRODUÇÃO	13
3.2 RELATO DE CASO	15
3.3 DISCUSSÃO	17
3.4 CONCLUSÃO.....	21
3.5 REFERÊNCIAS	22
4 MANUSCRITO 2: O IMPACTO DO CONTEXTO FAMILIAR E SOCIAL E DA REDE DE ATENÇÃO NO CUIDADO DE UMA DOENÇA RARA: ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN ..	26
4.1 INTRODUÇÃO	28
4.2 RELATO DE CASO COM A HISTÓRIA NARRATIVA.....	33
4.3 DISCUSSÃO	34
4.4 CONCLUSÃO.....	45
4.5 REFERÊNCIAS	47
5 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	56
6 REFERÊNCIAS	56
ANEXO I – Instrumento de pesquisa: Entrevista com a paciente.....	58
ANEXO II – Instrumento da Pesquisa: Entrevista com o familiar cuidador	59
ANEXO III – Instrumento da Pesquisa: Entrevista com representante do sistema de saúde São José do Norte	61
ANEXO IV: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	63
ANEXO V: PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP – HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E UFRGS.	65

1 INTRODUÇÃO

Este trabalho consiste em uma revisão de literatura sobre a Anemia Diamond-Blackfan (ADB), considerando as consequências com repercussões sistêmicas e sociais tanto do portador da doença, como do grupo familiar, bem como uma análise da trajetória de vida da paciente no convívio com uma doença rara que necessita de acompanhamento sistemático e especializado, assim como a motivação para buscar alternativas que permitam aumentar a autonomia do sujeito com relação à sua rotina de tratamento e melhorar a qualidade de vida.

A ADB consiste em uma aplasia congênita pura da série eritroide, caracterizada pela falência da medula óssea, anemia macrocítica grave e reticulocitopenia. Trata-se de uma doença genética rara e clinicamente heterogênea, diagnosticada geralmente nos primeiros meses de vida^{1,2}. Muitos indivíduos são dependentes de transfusão sanguínea crônica, a menos que seja feito o Transplante de Células Tronco-Hematopoiéticas (TCTH). O aconselhamento genético é essencial na ADB devido ao risco de recorrência³.

Além das repercussões de ordem sistêmica, a doença traz como consequência uma fragilidade social, não somente do portador da doença, mas também do grupo familiar. A rotina de tratamentos e intervenções de saúde constantes dificulta a frequência escolar e a inserção no mercado de trabalho, necessitando de medidas adaptativas para o desenvolvimento da autonomia individual e qualidade de vida.

Em todas as culturas, há manifestações do recolhimento interior provocado pelo sofrimento e pelo padecimento da doença. Dentro desse contexto é necessário pensar em propostas que motivem o ser humano que apresenta comprometimentos crônicos da saúde a conviver com a particularidade da doença e ajudar a traçar alternativas que permitam a realização de tarefas simples do dia-a-dia como estudar, trabalhar e alcançar a autonomia dentro de suas limitações. Portanto, o reconhecimento da cidadania do doente atribui direitos aos indivíduos nesta condição, incluindo o respeito às subjetividades^{4,5}. É indiscutível que existe um caráter diferenciado que exige medidas adaptativas, mas a autonomia individual deve ser mantida.

As doenças genéticas raras exibem características heterogêneas que precisam ser interpretadas em seu contexto geral, essa condição pode dificultar o

diagnóstico precoce feito por profissionais de saúde generalistas. O diagnóstico da ADB é sugerido pela presença de anemia grave, macrocitose com reticulocitopenia, que se manifesta geralmente no primeiro ano de vida sem atingimento das outras linhagens celulares e com redução dos precursores eritroides na medula óssea. Em 25% dos casos estão presentes malformações congênitas, em particular deformidades craniofaciais e dos membros superiores¹.

A doença requer uma complexa rotina de acompanhamento e intervenções clínicas especializadas que interfere nas atividades cotidianas, não somente do portador da doença, mas também do grupo familiar, gera um estigma social onde a pessoa é tratada como doente e incapaz de realizar atividades cotidianas comuns como estudo, trabalho e lazer.

A perda do equilíbrio da saúde nos processos de adoecimento não constitui apenas fator médico-biológico, mas também um processo vinculado à história de vida do indivíduo, da família e da sociedade, nesse sentido a família deve receber amparo e ações devem ser pensadas de forma global para efetivamente promover saúde e bem estar físico, mental e social^{4,5}.

Esse trabalho foi realizado para a conclusão do Curso de Especialização em Atenção Especializada em Saúde – ênfase Estomatologia. Como abarcava duas especialidades da Odontologia – Saúde Coletiva e Estomatologia – gerou dois artigos científicos: O primeiro artigo consiste em uma revisão de literatura sobre ADB, com um relato de caso sobre as manifestações bucais em uma paciente com ADB; O segundo artigo aborda as Políticas Públicas de Saúde voltadas para doenças raras e as linhas de cuidado relacionadas ao indivíduo portador de doença rara.

Para tanto, foram analisados os dados do prontuário eletrônico do HCPA, a trajetória da paciente desde o diagnóstico até o tratamento, a organização da Rede de Atenção à Saúde e seu comprometimento no tratamento e acompanhamento da paciente portadora da ADB. Para esta retrospectiva foram realizadas entrevistas semi-estruturadas com a paciente, sua família e um representante da Atenção Básica do município de moradia da usuária. Esta abordagem possibilitou uma relação mais próxima com cada entrevistado, buscando o conhecimento maior sobre a trajetória do paciente no manejo de sua enfermidade de base.

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral

- O objetivo do trabalho foi analisar o caso clínico com a história narrativa de uma paciente com ADB considerando as repercussões sistêmicas, sociais e a participação do SUS no processo do cuidado de sua saúde.

2.2 Objetivos Específicos

- Analisar a característica heterogênea da ADB;
- Descrever as dificuldades enfrentadas para o diagnóstico e tratamento da ADB;
- Avaliar as formas de desenvolver a autonomia individual e familiar, motivando a apropriação dos direitos e deveres de cidadão;
- Relatar as situações de vulnerabilidade social no contexto individual e familiar;
- Avaliar os fluxos e responsabilização da Atenção Básica no diagnóstico e tratamento da doença rara;
- Verificar o comprometimento da Rede de Atenção à Saúde do SUS no cuidado de uma paciente portadora de doença rara;
- Avaliar o papel do Estomatologista como membro d equipe multidisciplinar.

MANUSCRITO 1

Este artigo será submetido à *Clinical Medicine Research* - ISSN 1539-4182 – B2, estando para tanto, formatado conforme as normas da revista.

3 ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN E SUAS COMPLICAÇÕES COM REPERCUSSÕES ESTOMATOLÓGICAS

RESUMO

A Anemia Diamond-Blackfan (ADB) constitui uma doença genética rara, heterogênea, caracterizada por anemia grave, redução ou ausência dos progenitores eritroides e hematopoiese pró-apoptótica, resultando na falência da medula óssea. Manifesta-se, geralmente, na primeira infância e alguns pacientes apresentam anomalias físicas congênitas, tais como deformidades craniofaciais, cardíacas, genito-urinárias e de membros superiores. A corticoterapia constitui a base do tratamento em ADB, a terapia de transfusão sanguínea é utilizada no período do diagnóstico e de forma crônica a partir do momento em que o paciente não responde ao tratamento com corticosteroides. Esse trabalho relata o caso de uma paciente com ADB que apresentou lesões na mucosa oral decorrentes da neutropenia secundária. O Estomatologista desempenha importante papel na equipe multidisciplinar e deve estar atento para as condições gerais de saúde dos pacientes, considerando que algumas lesões bucais podem estar relacionadas à eventos sistêmicos.

PALAVRAS CHAVE:

Primária: Anemia Diamond Blackfan.

Secundárias: Corticosteróides; Politransfusão; Quelação; Neutropenia; Diagnóstico Tardio; Manifestações Bucais.

ABSTRACT

The Diamond-Blackfan Anemia (DBA) is a rare, heterogeneous genetic disease characterized by severe anemia, reduction or absence of erythroid progenitors and hematopoiesis pro-apoptotic, resulting in bone marrow failure. It manifests itself usually in early childhood and some patients have congenital physical abnormalities such as craniofacial deformities, heart, genito-urinary and upper limbs. Corticosteroid therapy is the mainstay of treatment DBA, blood transfusion therapy is used in the diagnosis period and chronic form from the time when the patient does not respond to treatment with corticosteroids. This paper reports the case of a patient who presented with D.B.A lesions in the oral mucosa resulting from secondary neutropenia. The stomatologist plays an important role in the multidisciplinary team and should be aware of the general health conditions of the patients, whereas some oral lesions may be related to systemic events.

KEYWORDS:

Primary: Diamond Blackfan Anemia.

Secondary: Corticosteroids. Polytransfusion. Chelation. Neutropenia. Late diagnosis. Oral Manifestations.

3.1 INTRODUÇÃO

A Anemia Diamond-Blackfan (ADB) constitui uma doença genética rara, heterogênea, caracterizada por anemia grave, redução ou ausência dos progenitores eritroides e hematopoiese pró-apoptótica, resultando na falência da medula óssea^{1,2,3,4,5}. A etiologia é desconhecida, manifesta-se, geralmente, na primeira infância^{1,6,7,8,9,10,11,12,13,14}, porém, não está restrita aos pacientes pediátricos, pode se apresentar e/ou ser reconhecida em outras faixas etárias¹⁵.

Alguns pacientes apresentam anomalias físicas congênitas associadas, tais como deformidades craniofaciais, cardíacas, genito-urinárias e de membros superiores^{1,2,4,5,6,7,16,17,18,19}. Pode ocorrer baixo peso ao nascer e déficit no desenvolvimento estatura ponderal. O primeiro gene mutado relacionado à ADB, foi o RP S19^{1,6,8,14,18,19,20,21}, cuja função ainda não é claramente conhecida^{1,7,8}, tem sido proposto que a doença resulta de haploinsuficiência em pacientes com essa mutação^{1,4,18,21,22}. Várias outras proteínas ribossômicas mutadas têm sido identificadas, sugerindo que a ADB seja resultante de distúrbio na biogênese ou função ribossomal^{1,3,4,8,23}.

Os critérios diagnósticos para ADB são: anemia importante no primeiro ano de vida⁹; reticulocitopenia; macrocitose; contagem de neutrófilos e plaquetas normais^{9,13,14}, sendo que trombocitopenia e neutropenia podem ocorrer^{9,13}. A celularidade da medula óssea é normal, mas com escassez de precursores de células vermelhas^{1,15,16,24}.

A corticoterapia constitui a base do tratamento em ADB, com resposta positiva na maioria dos casos^{1,5,6}, alguns pacientes permanecem controlados por longa data⁷. No entanto, um em cada dois pacientes interrompem o tratamento devido à perda de resposta ou aos efeitos secundários^{2,6}. Quinze a vinte por cento dos pacientes já se mostram resistentes à corticoterapia no momento do diagnóstico²⁰. A terapia de transfusão sanguínea é utilizada no período do diagnóstico e de forma crônica a partir do momento em que o paciente não responde ao tratamento com corticosteroides^{1,2,23}. O transplante de células-tronco hematopoiéticas é o tratamento considerado curativo da ADB^{1,6,16,19,23,25}.

A evolução clínica dos pacientes com ADB é imprevisível, as complicações são frequentes e graves, em sua maioria relacionada com o tratamento, devido ao uso crônico de esteroides, sobrecarga de ferro, infecções e efeitos adversos

relacionados ao transplante^{16,18}. Os pacientes ADB têm maior risco de desenvolver doenças malignas, tumores sólidos (ósseo, mamário ou do trato digestivo) e neoplasias hematológicas¹⁶.

A neutropenia é caracterizada pela diminuição da contagem absoluta de neutrófilos de mais de dois desvios padrões do valor médio. O valor normal absoluto de neutrófilos no sangue periférico é de 3000/mm³ a 6000/mm³, sendo considerada neutropenia severa, menos de 500/mm³ no sangue periférico^{26,27,28}. A ocorrência de úlceras bucais decorrentes da anemia aplásica está relacionada com o grau de neutropenia e trombocitopenia²⁶. Nessas condições pode ocorrer febre de origem desconhecida, as manifestações bucais geralmente são iniciadas pelo aparecimento de petéquias evoluindo, em quadros mais graves, para a presença de gengivites, ulcerações necróticas no palato e na gengiva, estomatites, celulites, abscessos e outras infecções sistêmicas graves^{17,26,28,29}. Em pacientes com neutropenia, a resposta inflamatória é diminuída, de modo que os sinais de infecção (calor, rubor e edema) são menos intensos ou estão ausentes. Após um período variável de dias a semanas de agranulocitose, o paciente manifesta febre, calafrios, mal-estar e, por vezes, grande prostração. Podem apresentar focos infecciosos pulmonares e orofaríngeos, infecções do trato urinário, entre outros^{27,28}.

Esse trabalho relata o caso de uma paciente com ADB que esteve em atendimento na Unidade de Estomatologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), apresentando lesões na mucosa oral decorrentes da neutropenia secundária. Foi feita uma busca nas bases de dados Capes, Scielo, Lilacs e Pubmed, usando como descritor primário “Anemia Diamond-Blackfan” e como descritores secundários “Corticosteroides”; “Politransfusão”; “Neutropenia”; “Diagnóstico Tardio”; “Manifestações Bucalis”. Foram encontrados 249 artigos. A partir da leitura dos resumos, foram selecionados 38 artigos que se relacionavam aos descritores primários e secundários, priorizando aqueles produzidos a partir do ano 2000. Para a descrição do caso clínico, foi realizado o levantamento de informações relevantes no prontuário eletrônico do HCPA.

3.2 RELATO DE CASO

Paciente de 20 anos, feminina, parda, é a primeira filha de pais não consanguíneos, com história de anemia grave desde a infância, não responsiva aos tratamentos instituídos, necessitando de transfusões sanguíneas frequentes. Aos 10 anos foi submetida à esplenectomia (2004), pois acreditavam se tratar de Anemia Hemolítica Autoimune. Durante o pós-cirúrgico imediato já apresentava importante redução dos níveis de hemoglobina. Quando foi encaminhada para o Serviço de Hematologia do HCPA, encontrava-se em uso crônico de corticosteroide, apresentava síndrome de Cushing e anemia crônica grave hiporregenerativa e foram consideradas duas hipóteses: Anemia Diamond-Blackfan (ADB) e Anemia Fanconi (AF). O diagnóstico diferencial foi realizado pela equipe da hematologia, através de uma série de exames, tais como: Exame de Coombs; Gamaglobulina; FAN; Fator Reumatoide; Sorologia para Parvovírus; Cariótipo de Medula Óssea.

A biópsia da medula óssea em 2012 confirmou o diagnóstico de ADB. Apesar da paciente não apresentar as anomalias físicas descritas na literatura em alguns casos de ADB [figura 1].

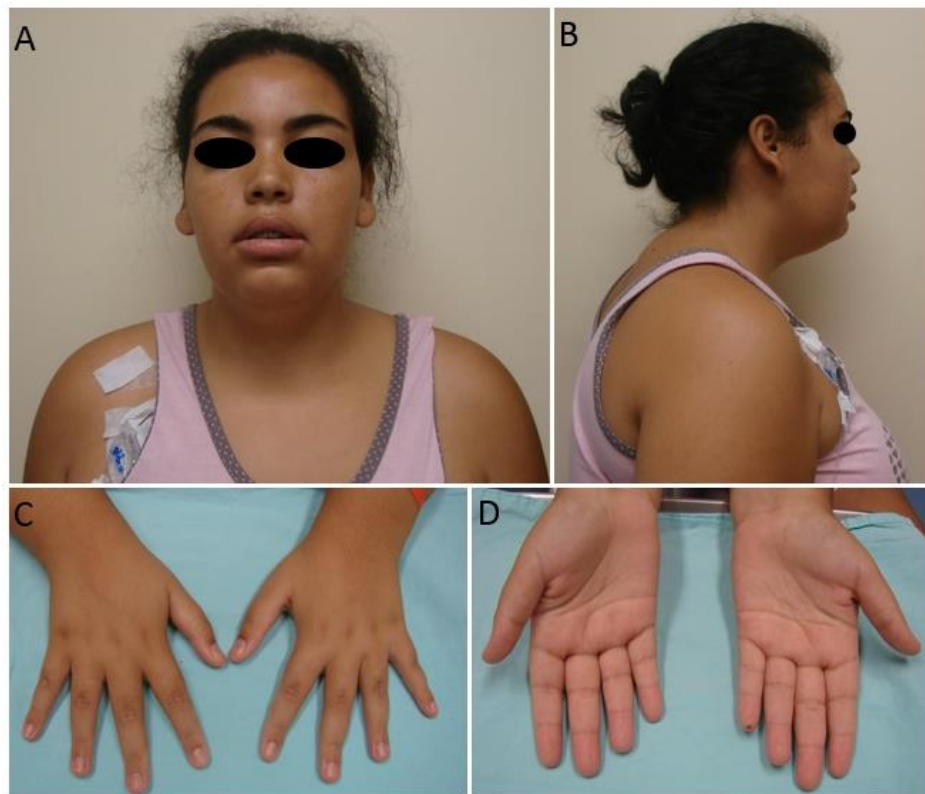


FIGURA 1: Fotografias da paciente em vista frontal (A) e em perfil (B) onde não se observam deformidades craniofaciais e de membros superiores (C e D).

Em 2014 apresentou neutropenia febril e foi encaminhada ao ambulatório de Estomatologia do HCPA por apresentar ulcerações dolorosas na cavidade bucal, visando o diagnóstico e tratamento adequado, bem como laserterapia para mitigar a dor. Ao exame clínico, a paciente apresentava duas úlceras crateriformes, recobertas por pseudomembrana esbranquiçada, com contorno irregular, localizadas na mucosa labial inferior [Figura 2 - A] e na mucosa jugal esquerda [Figura 2 - B], medindo 8 mm cada uma e com sintomatologia dolorosa e sangramento ao estímulo. Na borda direita da língua apresentava ulceração rasa, recoberta por pseudomembrana esbranquiçada medindo 5 por 8 mm, com bordos planos e limites definidos, sintomatologia dolorosa e não sangrante [Figura 2 - C].

A hipótese inicial foi de ulcerações relacionadas à neutropenia, agravadas pela contaminação secundária e pela resposta inflamatória diminuída, resultante do quadro clínico. Foi diagnosticada ainda a infecção do trato urinário, permanecendo internada com antibioticoterapia endovenosa durante 15 dias. Além da neutropenia, apresentava anemia grave e persistente. Durante a internação recebeu várias unidades de Concentrado de Hemácias de Adulto (CHAD) e fator estimulante de colônias (G-CSF- Filgrastima) até a completa recuperação. O tratamento estomatológico instituído foi laserterapia diária com laser de baixa frequência, bochechos de clorexidina 0,12 % aquosa duas vezes ao dia e uso de Lidocaína, solução tópica spray 10 % para aliviar os sintomas e permitir a alimentação. Após o uso de antimicrobianos e a estabilização hemodinâmica, houve a completa cicatrização das lesões orais [Figura 2: D, E e F].

Atualmente encontra-se politransfundida, recebendo CHAD semanalmente e em controle de sobrecarga de ferro. Mantém-se com níveis de hemoglobina e eritrócitos extremamente baixos apesar do uso de Eritropoietina, Prednisona e Ciclosporina A. Desde então, não apresentou novo quadro de neutropenia e se mantém sem lesões na mucosa oral.



FIGURA 2: As ulcerações na mucosa oral na fase de neutropenia (A, B e C) e total remissão após 10 dias, quando se reestabeleceu o equilíbrio hemodinâmico (D, E e F).

3.3 DISCUSSÃO

A ADB foi descrita pela primeira vez por Josephs em 1936³⁰, manifesta-se, geralmente, entre três meses e dois anos de vida¹⁶, podendo se apresentar e/ou ser reconhecida em outras faixas etárias¹⁵. Dados recentes mostraram que aproximadamente 40-45% dos casos de ADB apresentam herança autossômica dominante^{4,20,31}, sendo a transmissão gênica, imprevisível¹⁷. A natureza hereditária ressalta a importância do aconselhamento genético^{4,32}. A incidência de ADB está entre 1/100 000 e 1/200 000 sem predileção étnica, com ambos os sexos igualmente afetados^{1,5,8,19,21}.

O diagnóstico é complexo devido à variabilidade da expressão clínica^{1,7}, pacientes que manifestam insuficiência de células eritroides, anemia macrocítica, reticulocitopenia e redução ou ausência de células vermelhas na medula óssea, exigem diagnóstico diferencial com uma série de entidades relacionadas com a

aplasia pura da série vermelha, que incluem: ADB e uma série de doenças adquiridas; eritroblastopenia transitória da infância; Síndrome de Pearson; Parvovírus B19, Vírus da Imunodeficiência Humana (HIV); outras infecções; drogas e toxinas, bem como doenças associadas a distúrbios da imunidade. Outras importantes síndromes de falência da medula óssea que devem ser consideradas no diagnóstico diferencial são: Síndrome de Schwachman-Diamond e Anemia de Fanconi que apresentam anemia macrocítica como manifestação clínica hematológica^{1,5,7,16,33}.

Existem poucos estudos relacionados a pacientes que tiveram o primeiro diagnóstico de ADB na idade adulta³⁴. Neste caso a paciente, natural e residente em uma cidade do interior do Rio Grande do Sul (RS), apresentava anemia grave desde os primeiros meses de vida, não responsiva às terapias instituídas, mas só teve o diagnóstico final aos 17 anos.

A ADB constitui, classicamente, uma aplasia pura da série vermelha, com defeitos limitados à linhagem eritroide⁹. No relatório original de anemia hipoplásica congênita foram apontados casos de neutropenia e trombocitopenia leve. Um estudo com 28 pacientes portadores da ADB identificou um número de indivíduos refratários à terapia esteroide, que desenvolveram trombocitopenia e/ou neutropenia, estatisticamente significativa, com o avançar da idade. Seis dos onze pacientes acompanhados apresentaram citopenias após os 15 anos de idade, com um óbito por sepse neutropênica⁹.

A agranulocitose também pode ser induzida por medicamentos, culminando em um transtorno hematológico importante, brusco como consequência de uma reação idiossincrásica a um fármaco. O mecanismo que causa a neutropenia não é completamente conhecido, por vezes ocorre por exposição prolongada a determinado fármaco, concentrações plasmáticas elevadas, distúrbios de metabolismo ou redução da produção de neutrófilos por hipoplasia de medula óssea²⁷.

No presente relato, a paciente manifestou neutropenia febril grave pela primeira vez aos 19 anos, necessitando de internação hospitalar para tratamento de infecções oportunistas e estabilização hemodinâmica. Dentre as comorbidades relacionadas à neutropenia febril foram identificadas infecção do trato urinário e ulcerações agressivas e dolorosas na cavidade bucal, morfológicamente semelhantes àquelas descritas na literatura, encontradas em pacientes com

neutropenia cíclica¹⁷. Além de portadora de ADB, encontra-se em uso crônico de diversos medicamentos como Prednisona, Ciclosporina A, Deferasirox e Eritropoietina. Existe na literatura um relato de óbito por agranulocitose induzida pelo agente quelante deferiprone em uma paciente de 10 anos de idade^{20,23}. O Deferasirox é considerado um medicamento quelante eficaz e seguro para o controle da sobrecarga de ferro^{24,36,37,38}, sendo relacionado à agranulocitose somente quando utilizado em altas doses³⁹.

No manejo da neutropenia, o principal objetivo é o diagnóstico e a eliminação dos processos infecciosos. Pacientes com neutropenia febril requerem tratamento com antibiótico de amplo espectro por longo prazo, de acordo com o agente etiológico^{27,28,29}. Casos graves exigem internação hospitalar, isolamento protetor, cuidados rigorosos com a antisepsia, além de cuidados especiais com a dieta e com a saúde bucal²⁷. No presente relato, a paciente apresentou neutropenia grave, infecção urinária e ulcerações crateriformes e dolorosas na mucosa bucal. A internação hospitalar permitiu a antibioticoterapia endovenosa para debelar a infecção urinária, o uso de Filgrastima, para promover o aumento rápido dos neutrófilos e as transfusões sanguíneas até alcançar o equilíbrio hemodinâmico²⁷. No manejo das lesões orais, foi utilizado bochecho com clorexidina aquosa 0,12% a cada 12 horas para evitar infecção secundária das ulcerações, Lidocaína solução tópica spray a 10 % para controle da dor e permitir a alimentação, laserterapia diária para auxiliar na analgesia e acelerar a cicatrização.

Os tratamentos específicos para aumentar o número absoluto de neutrófilos incluem corticosteróides, imunoglobulinas intravenosas e plasmaferese, indicados em pacientes com complicações infecciosas graves²⁷. Os fatores de crescimento da linhagem mielóide (G-CSF- Filgrastima/Lenograstima e o GM-CSF-Molgramostima), estimulam a proliferação de células precursoras neutrofílicas e ativam funções fagocíticas e citotóxicas de neutrófilos maduros. Dentre os efeitos benéficos do G-CSF podem ser citados: o aumento do número de neutrófilos, a redução do tempo de neutropenia, do número de infecções e de internações hospitalares^{28,35}. A Filgrastima provoca um aumento rápido de neutrófilos circulantes, determinado o desaparecimento de ulcerações orais resultantes da neutropenia²⁸.

Um relato de dois casos de pacientes com ADB descreve as condições de saúde bucal dos portadores dessa síndrome. Foi observado grande acúmulo de biofilme devido à má higiene bucal, porém, demais condições periodontais estavam

dentro dos limites de normalidade. A literatura que relaciona achados bucais nos pacientes ADB é escassa. Dentre os achados bucais e dentais relatados estão gengivite grave, múltiplas lesões de cárie, dentes supranumerários, terceiros molares retidos e erupção de dentes com obliteração da câmara pulpar coronária¹³. No presente caso a paciente apresenta bom controle mecânico do biofilme, com dentes íntegros, sem evidência de doença periodontal. Atualmente encontra-se em tratamento ortodôntico.

Os tratamentos com corticosteroides, transfusões sanguíneas crônicas ou TCTH são os preconizados até o momento^{3,23}. A sobrevida global dos pacientes, conforme o banco de dados de ADB Norte Americano, é de 75,1% aos 40 anos de idade, o que requer concentração de esforços na busca de novas alternativas que aumentem as taxas de sobrevivência com a redução das complicações associadas a essas terapias^{3,18,23}.

Os avanços científicos estão expandindo a lista de potenciais tratamentos^{3,18,23}. Para o tratamento da ADB, a paciente deste relato encontra-se em uso crônico de Ciclosporina A, 200 mg/dia; Deferasirox, 4 comprimidos ao dia; Eritropoetina, 8000 UI três vezes na semana, Prednisona 40 mg/dia, transfusões sanguíneas semanais, além de medicações de suporte como Ácido fólico, Flunarizina, Aciclovir, Omeprazol e outros, de forma eventual.

Uma das indicações para o TCTH é a dependência transfusional, sendo o único tratamento definitivo para as manifestações hematológicas da ADB. O Consenso de 2008 recomenda que o TCTH seja o tratamento de eleição para pacientes com até 10 anos de idade. Acima dessa idade, a conduta é recomendada apenas para citopenias envolvendo outras linhagens além da eritróide, mielodisplasia ou leucemia mieloide aguda²³. Transplantes de medula óssea com doadores aparentados são descritos com resultados favoráveis, sendo importante a minuciosa avaliação devido ao risco de ADB familiar e ao difícil diagnóstico^{1,7,8,16,22}. Neste caso a paciente foi avaliada pela equipe da responsável pela hematologia, juntamente com a equipe de TCTH, sendo contraindicado o transplante nesse momento. Segundo a literatura, o TCTH é adiado, aguardando-se por uma possível remissão em resposta a outras terapêuticas^{6,14,22}. No entanto, o mecanismo de remissão permanece desconhecido⁶. Um estudo concluiu que o transplante antes de múltiplas transfusões reduz a sobrecarga de ferro, melhorando a recuperação dos neutrófilos e das plaquetas após o TCTH²².

3.4 CONCLUSÃO

O Estomatologista deve estar atento para as condições gerais de saúde dos pacientes, considerando que algumas lesões bucais podem estar relacionadas à eventos sistêmicos. A partir do relato de caso e da revisão de literatura, concluímos que as ulcerações bucais apresentadas não estavam diretamente relacionadas à ADB, e sim à neutropenia, uma comorbidade que se manifestou pela primeira vez nessa paciente.

A descrição das manifestações bucais relacionadas com ADB na literatura é escassa, sendo importante o relato de eventos estomatológicos nesses pacientes, estabelecendo-se a relação com o quadro clínico como um todo.

O Estomatologista desempenha um papel importante na equipe multidisciplinar que acompanha pacientes com neutropenia, na investigação de focos infecciosos ocultos. Com a resposta inflamatória diminuída, pode ocorrer febre de origem desconhecida, sendo importante o diagnóstico e tratamento precoce. O paciente ADB é mais propenso a desenvolver doenças malignas, devendo estar em acompanhamento estomatológico frequente.

O monitoramento odontológico periódico e focado na prevenção é importante, reduzindo a necessidade de procedimentos invasivos que exijam resposta inflamatória e reparo tecidual. Se houver necessidade de procedimentos odontológicos invasivos, o planejamento deve ser feito junto à equipe da Hematologia elegendo o período de estabilidade hemodinâmica para a intervenção, com suporte hospitalar para gerenciar possíveis complicações.

3.5 REFERÊNCIAS

1. Vlachos A, Ball S, Dahl N, Alter BP, Sheth S, Ramenghi U, Meerpohl J, Karlsson S, Liu JM, Leblanc T, Paley C, Kang EM, Leder EJ, Atsidaftos E, Shimamura A, Bessler M, Glader B, Lipton JM, Arturi DM. Diagnosing and treating Diamond Blackfan anaemia: results of an international clinical consensus conference. *Br J Haematol* 2008;142:859-876.
2. Beshlawy AEI, Ibrahim IY, Rizk S, Eid K. Study of 22 Egyptian Patients With Diamond-Blackfan Anemia, Corticosteroids, and Cyclosporin Therapy Results. *Pediatrics* 2002;110:e44.
3. Yumei C, Min N, Yaqin W, Yao Z, Li Z, Tianfeng L, Xiaofan Z. 45 cases of congenital pure red blood cell anemia clinical analysis Obstacles. *Journal of Experimental Hematology* 2012;20(3):646-649.
4. Chung NG, Kim M. Current insights into inherited bone marrow failure syndromes. *Korean J Pediatr* 2014;57(8):337-344.
5. Ball SE, McGuckin CP, Jenkins G, Gordon-Smith EC. Diamond-Blackfan anaemia in the U.K.: analysis of 80 cases from a 20-year birth cohort. *Br J Haematol* 1996;94:645-653.
6. Sjögren SE, Flygare J. Progress towards Mechanism-Based Treatment for Diamond-Blackfan Anemia. *The ScientificWorld Journal* 2012;184362.8 pages.
7. Vilan A, Cunha J, Brandao C, Cleto E. Anemia de Diamond-Blackfan *Acta Pediatr Port* 2008;39(2):72-74
8. Ohga S, Mugishima H, Ohara A, Kojima S, Fujisawa K, Yagi K, Higashigawa M, Tsukimoto I. Diamond-Blackfan Anemia in Japan: Clinical Outcomes of Prednisolone Therapy and Hematopoietic Stem Cell Transplantation *International Journal of Hematology* 2004;79:22-30
9. Giri N, Kang E, Tisdale JF, Follman D, Rivera M, Schwartz GN, Kim S, Young NS, Rick ME, Dunbar CE. Clinical and laboratory evidence for a trilineage haematopoietic defect in patients with refractory Diamond-Blackfan anaemia. *Br J Haematol*, 2000;108:167-175.
10. Lipton JM, Kudisch M, Gross R, Nathan DG. Defective erythroid progenitor differentiation system in congenital hypoplastic (Diamond-Blackfan) anemia. *Blood* 1986;67(4):962-968.
11. Ohene-Abuakwa Y, Orfali KA, Marius C, Ball SE. Two-phase culture in Diamond-Blackfan anemia: localization of erythroid defect. *Blood* 2005;105(2):838-846.

12. Per Dahl EB, Naprstek BL, Wallace WC, Lipton JM. Erythroid Failure in Diamond-Blackfan Anemia Is Characterized by Apoptosis. *Blood* 1994;83(3):645-650.
13. Ozden FO, Gunduz K, Ozden B, Isci KD, Fisgin T. Oral and Dental Manifestations of Diamond-Blackfan Anemia: Case Reports. *Eur J Dent* 2011 Jul;5(3):344-348.
14. Djaldetti M, Blay A, Bergman M, Salman H, Bessler H. Pure red cell aplasia - a rare disease with multiple causes. *Biomed Pharmacother* 2003;57(8):326-332.
15. Alter BP. Diagnosis, Genetics, and Management of Inherited Bone Marrow Failure Syndromes. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2007:29-39.
16. Costa L, Moniz H, Simansour M, Tchernia G, Mohandas N, Leblanc T. Diamond-Blackfan anemia, ribosome and erythropoiesis. *Transfus Clin Biol* 2010 Sep;17(3):112-119.
17. Rezaei N, Farhoudi A, Pourpak Z, Aghamohammadi A, Ramyar A, Moin M, Gharagozlou M, Movahedi M, Mohammadpour B, Ghazi BM, Izadyar M, Mahmoudi M. Clinical and Laboratory Findings in Iranian Children with Cyclic Neutropenia. *Iran J Allergy Asthma Immunol* 2004 Mar;3(1):37-40.
18. Ball S. Diamond Blackfan Anemia. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2011;487-491.
19. Ramenghi U, Garelli E, Valtolina S, Campagnoli MF, Timeus F, Crescenzo N, Mair M, Varotto S, Avanzo MD, Nobili B, Massolo F, Mori PG, Locatelli F, Gustavsson P, Dahl N, Dianzani I. Diamond-Blackfan anaemia in the Italian population. *Br J Haematol* 1999;104(4):841-848.
20. Henter JI, Karlén J. Fatal agranulocytosis after deferiprone therapy in a child with Diamond-Blackfan anemia. *Blood* 2007 Jun 15;109(12):5157-5159.
21. Willig TN, Draptchinskaia N, Dianzani I, Ball S, Niemeyer C, Ramenghi U, Orfali K, Gustavsson P, Garelli E, Brusco A, Tiemann C, Pérignon JL, Bouchier C, Cicchiello L, Dahl N, Mohandas N, Tchernia G. Mutations in ribosomal protein S19 gene and Diamond-blackfan anemia: wide variations in phenotypic expression. *Blood* 1999;94(12):4294-4306.
22. Roy V, Pérez WS, Eapen M, Marsh JC, Pasquini M, Pasquini R, Mustafa MM, Bredeson CN. Bone Marrow Transplant Registry. *Biol Blood Marrow Transplant* 2005;11(8):600-608.
23. Narla A, Vlachos A, Nathan DG. Diamond Blackfan anemia treatment: past, present, and future. *Semin Hematol* 2011;48(2):117-123.
24. Cassinerio E, Orofino N, Roghi A, Duca L, Poggiali E, Fraquelli M, Zanaboni L, Cappellini MD. Combination of deferasirox and deferoxamine in clinical

- practice: an alternative scheme of chelation in thalassemia major patients. *Blood Cells Mol Dis* 2014Sep;53(3):164-167.
25. Vlachos A, Federman N, Reyes-Haley C, Abramson J, Lipton JM. Hematopoietic stem cell transplantation for Diamond Blackfan anemia: a report from the Diamond Blackfan Anemia Registry. *Bone Marrow Transplant* 2001;27(4):381-386.
26. Úlceras bucais relacionadas às principais desordens sistêmicas. 2012. Disponível em <<https://repositorio.ufsc.br/bitstream/handle/123456789/103611/D%C3%A9bora%20Julite%20Poffo.pdf?sequence=1>>. Acesso em março de 2015
27. Alonso RG, Andrade CRG, Guimerá VP, Puente IM. Agranulocitosis inducida por medicamentos Terapéutica 2004; Jan16(1518) 23-29.
28. Matarasso S, Daniele V, Siciliano IV, Mignogna MD, Andreuccetti G, Cafiero C. The effect of recombinant granulocyte colony-stimulating factor on oral and periodontal manifestations in a patient with cyclic neutropenia: a case report. *Int J Dent* 2009;2009:654239.6 pages.
29. Jabbari H, Payvarmehr F, SeyedAlinaghi S, Roosta N. A case report of cyclic neutropenia associated with pyoderma gangrenosum. *Acta Med Iran* 2011;49(11):763-765.
30. Josef HW. Anaemia of infancy and early childhood. *Medicine*: September 1936;15(3):307-451.
31. Orfali KA, Ohene-Abuakwa Y, Ball SE. Diamond Blackfan anaemia in the UK: clinical and genetic heterogeneity. *Br J Haematol* 2004 Apr;125(2):243-252.
32. Tamary H, Nishri D, Yacobovich J, Zilber R, Dgany O, Krasnov T, Aviner S, Stepensky P, Ravel-Vilk S, Bitan M, Kaplinsky C, Ben Barak A, Elhasid R, Kapelusnik J, Koren A, Levin C, Attias D, Laor R, Yaniv I, Rosenberg PS, Alter BP. Frequency and natural history of inherited bone marrow failure syndromes: the Israeli Inherited Bone Marrow Failure Registry. *Haematologica* 2010 Aug;95(8):1300-1307.
33. Parekh S, Perez A, Yang XY, Billett H. Chronic parvovirus infection and G6PD deficiency masquerading as Diamond-Blackfan anemia. *Am J Hematol* 2005 May;79(1):54-57.
34. Balaban EP, Buchanan GR, Graham M, Frenkel EP. Diamond-Blackfan syndrome in adult patients. *Am J Med* 1985Mar;78(3):533-538.
35. MINISTÉRIO DA SAÚDE. SECRETARIA DE ASSISTÊNCIA À SAÚDE. Portaria SAS/MS nº 862, de 04 de novembro de 2002. Departamento Nacional de Auditoria do SUS. Coordenação de Sistemas de Informação Sistema Único de Saúde - Legislação Federal. DO 214, 5/11/02. Disponível

em < sna.saude.gov.br/legisla/legisla/informes/SAS_P862_02informes.doc>.
Acesso em: mar.de 2015.

36. Cappellini MD, Pattoneri P. Oral iron chelators. *Annu Rev Med* 2009;60:25-38
37. Cappellini MD, Piga A. Current status in iron chelation in hemoglobinopathies. *Curr Mol Med* 2008 Nov;8(7):663-674.
38. Cermak J, Jonasova A, Vondrakova J, Cervinek L, Belohlavkova P, Neuwirtova R. A comparative study of deferasirox and deferiprone in the treatment of iron overload in patients with myelodysplastic syndromes. *Leuk Res*. 2013 Dec; 37(12):1612-1615.
39. Kontoghiorghe GJ. Introduction of higher doses of deferasirox: better efficacy but not effective iron removal from the heart and increased risks of serious toxicities. *Expert Opin Drug Saf* 2010 Jul;9(4):633-641.

MANUSCRITO 2

Esse artigo será submetido à Revista Ciência & Saúde Coletiva, classificada com a categoria B1 no Qualis/Capes.

4 O IMPACTO DO CONTEXTO FAMILIAR E SOCIAL E DA REDE DE ATENÇÃO NO CUIDADO DE UMA DOENÇA RARA: ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN

RESUMO

As doenças congênitas vêm apresentando relevância crescente como causa de sofrimento e prejuízo à saúde e à qualidade de vida da população, podendo-se considerar que cerca de 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia, determinada total ou parcialmente, por fatores genéticos. Já as doenças raras são definidas como condições anormais com danos ou alterações no estado de saúde e que ocorrem com pouca frequência. A Anemia Diamond-Blackfan (ADB) constitui uma doença genética rara, heterogênea, de difícil diagnóstico, manifesta-se geralmente na infância, é caracterizada por anemia grave, redução ou ausência dos progenitores eritroides, resultando na falência da medula óssea, sendo a sua evolução clínica imprevisível com complicações frequentes e graves. Esse trabalho relata o caso clínico com a história narrativa de uma paciente com ADB, que foi atendida pela equipe da Estomatologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), com ulcerações na cavidade bucal, resultantes de complicações da doença, com o objetivo de identificar o impacto da doença rara na vida da paciente e de sua família, as linhas de cuidados, os vínculos com as equipes de saúde da Atenção Básica (AB) e da Atenção Terciária representada pelo HCPA e observar as estratégias desenvolvidas pela mesma para conviver com as limitações que a doença lhe impõe. Foram utilizadas informações coletadas no prontuário eletrônico do HCPA e, como instrumento de pesquisa uma entrevista semi-estruturada elaborada individualmente e aplicada para cada um dos três participantes.

PALAVRAS CHAVES:

Primária: Anemia Diamond-Blackfan.

Secundárias: Diagnóstico Tardio; Manifestações Bucais. Políticas de Saúde Pública no Brasil; Doenças raras no Brasil; Linhas de cuidado.

ABSTRACT

Congenital diseases are showing increasing relevance as a cause of suffering and damage to health and people's quality of life and can be considered that about 5% of live births have some abnormality determined wholly or partly by genetic factors. Already rare diseases are defined as abnormal conditions with damage or changes in es-tado health and that occur infrequently. Diamond-Blackfan Anemia (D.B.A) is a rare, heterogeneous genetic disease difficult to diagnose, is usually manifested in childhood, it is characterized by severe anemia, reduction or absence of erythroid progenitors, resulting in bone marrow failure, to be his unpredictable clinical course with frequent and severe complications. This paper reports the clinical a case with the narrative history of a patient with ADB, which was attended by staff of Stomatology of Porto Alegre Clinical Hospital , with ulcerations in the mouth, resulting from complications of the disease, in order to identify the impact of rare disease in the life of the patient and his family, the lines of care, the links with the health teams of Primary Care (AB) and Tertiary Attention represented by Porto Alegre Clinical Hospital and observe the strategies developed by the same to live with the limitations the disease imposes. Information gathered was used in the electronic medical records of the HCPA, and as a research tool semi-structured interviews individually developed and applied to each of the three participants.

KEYWORDS:

Primary: Diamond Blackfan Anemia.

Secondary: Corticosteroids. Chronic blood transfusion. Chelation. Neutropenia. Late diagnosis. Oral Manifestations. Public Health policies. Rare diseases. Care lines.

4.1 INTRODUÇÃO

A Organização Mundial da Saúde diz que gozar do melhor estado de saúde possível constitui um direito fundamental de todo o ser humano¹. A Constituição Federal de 1988 reafirma o direito, garante o acesso universal, igualitário e integral para a promoção, proteção e recuperação da saúde². A Lei 8 080 regulamenta as ações e serviços de saúde nacionais, assegura como direito fundamental do ser humano, sendo dever do Estado garantir a formulação e execução de políticas econômicas e sociais que visem à redução de riscos de doenças e outros agravos³.

São objetivos do Sistema Único de Saúde (SUS): a identificação dos fatores condicionantes e determinantes da saúde, a formulação de política de saúde e a assistência integral³.

Antes mesmo da Lei 8 080 já se falava, de forma mais incipiente, sobre os direitos individuais e sociais das pessoas portadoras de deficiências, previstos na Lei 7 853 de outubro de 1989. Nesse documento já se apresentava a necessidade de ações preventivas, como planejamento familiar e aconselhamento genético, e identificação precoce de doenças causadoras de deficiência, bem como a criação de uma rede de serviços especializados em reabilitação, habilitação e desenvolvimento de programas de saúde voltados para as pessoas portadoras de deficiência que promovam a integração social⁴.

As Políticas Públicas Saúde têm passado por intensas alterações desde o início de sua construção até o seu formato atual. Resultam de reformas legais, administrativo-financeiras, mas também de foco e paradigma de suas instituições, desencadeadas pela evolução própria das organizações, pelas transformações sociais, políticas, culturais e econômicas por que passaram o governo, a sociedade e a economia brasileira⁵.

A formulação de políticas públicas constitui-se no estágio em que os governos democráticos traduzem seus propósitos e plataformas eleitorais em programas e ações que produzirão resultados ou mudanças no mundo real⁶. Os usuários dos serviços e sistema de saúde também atuam na política através de suas organizações: movimento popular de saúde, associações de bairro, organizações não-governamentais, religiosas e outras⁷.

As Conferências de Saúde são as instâncias máximas de decisão para a formulação e reformulação da política de saúde. São realizadas nos três níveis de

governo. Têm composição paritária de usuários e prestadores de serviços com representação dos trabalhadores e gestores do SUS⁷.

Somente em 2009 foi instituída a Política Nacional de Genética Clínica, com o objetivo de organizar uma linha de cuidados integrais (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) que perpassasse todos os níveis de atenção, promovendo, dessa forma, a atenção por intermédio de equipe multiprofissional, com atuação interdisciplinar; definir critérios técnicos mínimos para o funcionamento dos serviços que realizam os procedimentos em genética clínica; incentivar a realização de pesquisas e projetos estratégicos destinados ao estudo e incorporação de tecnologias na área de genética clínica; qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização (PNH)⁸.

A assistência qualificada deve envolver a garantia do acesso adequado e oportuno às ações e serviços de saúde e a capacidade de responder às necessidades dos usuários, sendo a integralidade a chave para atingir a qualidade almejada. As práticas de cuidado devem priorizar a resposta ao sofrimento das pessoas ou evitá-lo. É esse o desafio de um SUS mais humano, das políticas voltadas para transformações das práticas e também, da Política de Humanização⁹.

O SUS tem assumido papel ativo na reorientação das estratégias e modos de acompanhar a saúde individual e coletiva. Para tanto, a Atenção Básica cumpre um papel estratégico na dinâmica de funcionamento do SUS, com o propósito de relações contínuas com a população priorizando a atenção integral, de qualidade, resolutividade e o fortalecimento da autonomia das pessoas no cuidado à saúde¹⁰. Exemplo disso é a implementação da recente Portaria nº 199 de 2014 que traz os princípios e as diretrizes para a atenção Integral às pessoas com doenças raras¹¹.

As doenças congênitas vêm apresentando relevância crescente como causa de sofrimento e prejuízo à saúde e à qualidade de vida da população e consistem em anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento. Pode-se considerar que cerca de 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento, determinada, total ou parcialmente, por fatores genéticos. A proporção de avaliação neonatal desses pacientes por especialistas em genética é muito baixa, acarretando diagnósticos tardios, condutas e tratamentos inadequados, complicações e intercorrências que podem gerar maiores custos ao sistema de saúde brasileiro^{12,13}.

As doenças raras são definidas como condições anormais com danos ou alterações no estado de saúde e que ocorrem com pouca frequência. No Brasil, considera-se rara a doença que afeta 65 pessoas ou menos em cada 100.000 indivíduos^{11,14,15,16}. Devido à condição rara, estas doenças são de difícil diagnóstico, configuram condições graves, crônicas, degenerativas, progressivas, que constituem sofrimento, risco de morte e necessidade de um tratamento contínuo^{13,16}.

A Anemia Diamond-Blackfan (ADB) constitui uma doença genética rara, heterogênea, de difícil diagnóstico, caracterizada por anemia grave, redução ou ausência dos progenitores eritroides, resultando na falência da medula óssea^{17,18,19,20}. A etiologia é desconhecida, manifesta-se, geralmente, na primeira infância^{17,21,22,23,24,25,26,27}, mas pode se apresentar e/ou ser reconhecida em outras faixas etárias²⁸. A natureza hereditária ressalta a importância da avaliação familiar e aconselhamento genético, ao passo que 40-45% dos casos de ADB apresentam herança autossômica dominante^{20,29,30}.

Alguns pacientes portadores de ADB podem apresentar anomalias físicas congênitas tais como deformidades craniofaciais, cardíacas, genito-urinárias e de membros superiores^{17,18,20,21,22,31}. A corticoterapia constitui a base do tratamento da ADB^{17,21}. A transfusão sanguínea é utilizada no período do diagnóstico e de forma crônica a partir do momento em que o paciente não responde ao tratamento com corticosteroides^{17,18,32}. O paciente com ADB e politransfundido deve receber sangue deleucotizado e irradiado¹⁷. O transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) é o tratamento considerado curativo da ADB^{17,21,31,32}, sendo geralmente adiado, aguardando-se por uma possível remissão em resposta a outras terapêuticas³³. A evolução clínica da ADB é imprevisível, as complicações são frequentes e graves, em sua maioria relacionada ao tratamento, devido ao uso crônico de esteroides, sobrecarga de ferro, infecções e efeitos adversos relacionados ao transplante. Estes pacientes apresentam maior risco de desenvolver doenças malignas, tumores sólidos e neoplasias hematológicas³¹.

O Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Secretaria de Assistência à Saúde (SAS) que trata de Aplasia Pura da Série Vermelha está estabelecido pela Portaria SAS/MS Nº 227 de 2010⁴. Os tratamentos de algumas doenças genéticas raras vêm sendo assumidos pelo Ministério da Saúde (MS) regulamentados através de portarias especiais. O processo é lento e difícil, envolve

a mobilização tanto de familiares, como dos próprios pacientes, apoiados pela Constituição Federal^{13,34,35}.

A recente Portaria nº 199 de 2014 traz os princípios e as diretrizes para a atenção Integral às pessoas com doenças raras. A linha de cuidado voltada às pessoas com doenças raras é constituída pela Atenção Básica (AB), ou seja, a porta de entrada tanto para o paciente como para a família ao Sistema Único de Saúde (SUS); Atenção Domiciliar; Atenção Especializada: Ambulatorial e Hospitalar; Centros Especializados em Reabilitação, Habilitação e Aconselhamento Genético³⁶.

Inicialmente, a AB deve reconhecer o perfil do paciente candidato a portador de doença rara e promover o encaminhamento para os Serviços de Atenção Especializada ou Centros de referência em Doenças Raras para investigação diagnóstica e definição do tratamento³⁶. Além disso, a AB também deve oferecer consultas médicas para avaliação e eventual encaminhamento para Centros de Referência em doenças raras ou ao aconselhamento genético, bem como acompanhamento multiprofissional e Projeto Terapêutico Singular (PTS). O indivíduo e sua família devem ser acompanhados no seu território pela equipe da AB, durante e após o processo de definição diagnóstica³⁶.

A proposta da clínica ampliada desvia o foco do cuidado centrado no médico, entendendo que outros profissionais de saúde também exibem atuação clínica dentro da equipe multidisciplinar, interagindo com os usuários e buscando sua participação e autonomia no PTS³⁷. A Clínica Ampliada propõe que o profissional de saúde desenvolva a capacidade de ajudar as pessoas, não só a combater as doenças, mas a transformar-se, de forma que a doença, mesmo sendo um limitante, não a impeça de viver outras coisas na sua vida³⁷.

O papel dos atores do sistema de saúde é promover o bem estar e a saúde do indivíduo como um todo, sendo importante a formação de vínculo com o usuário e familiares, permitindo uma maior aproximação e confiança para identificação e desfecho dos nós críticos e acesso às informações detalhadas que facilitem a instituição de práticas de cuidado e o envolvimento do indivíduo com o autocuidado efetivo³⁷. A análise das trajetórias dos usuários e seus dramas relacionados à saúde pode alimentar nossos esforços de instituir novos arranjos e novas práticas para dar uma resposta amenizando ou evitando o seu sofrimento⁹.

Esse trabalho relata o caso clínico com a história narrativa de uma paciente com ADB, que foi atendida pela equipe da Estomatologia do Hospital de Clínicas de

Porto Alegre (HCPA), com ulcerações na cavidade bucal, resultantes de complicações da doença de base, bem como a análise da sua trajetória na Rede de Atenção à Saúde dentro do SUS e os entraves no estabelecimento do diagnóstico e tratamento de uma doença rara. Considera, ainda, o sofrimento cotidiano da paciente e os conflitos que se formam no núcleo familiar no convívio com as limitações que o tratamento de uma doença rara impõe.

Para avaliar as repercussões da doença no cotidiano da paciente e da família, foi realizada a narrativa do seu processo de adoecimento, do cuidado recebido e das experiências vivenciadas pela mesma, pelo familiar que a acompanha, assim como o relato de um trabalhador que representa a AB do Município de origem da usuária.

O relato de caso foi feito a partir de informações coletadas no prontuário eletrônico do HCPA e da história narrativa baseada em entrevista semi-estruturada realizada com a paciente, sua cuidadora e um representante do Serviço público de saúde do Município de São José do Norte.

A abordagem narrativa constitui uma ferramenta essencial na construção de significados para a existência humana e demonstram a importância do seu uso como forma de descrever experiências vividas, especialmente em relação ao adoecimento³⁸. A ferramenta tem sido utilizada na Saúde Coletiva com grande relevância e com resultados promissores na investigação, correlacionando as experiências de vida descritas em primeira pessoa (intransferíveis), tanto quando queremos saber como foi viver determinada forma de adoecer, os percursos dos pacientes e suas percepções, quanto com a importância e a necessidade de sua adaptação para o campo das políticas e das práticas, no sentido de contribuir para formar serviços mais flexíveis às necessidades dos usuários e que incorporem construtivamente as experiências e os aprendizados de seus trabalhadores³⁸.

Assim, este trabalho tem como objetivo identificar o impacto desta doença rara na vida da paciente e de sua família, a linha de cuidado, os vínculos estabelecidos com as equipes de saúde da AB e com a Atenção Terciária representada pelo HCPA bem como observar as estratégias desenvolvidas pela paciente para amenizar o sofrimento que a doença lhe impõe. Para isso, foi utilizada como instrumento de pesquisa uma entrevista semi-estruturada elaborada individualmente e aplicada para cada um dos três participantes.

4.2 RELATO DE CASO COM A HISTÓRIA NARRATIVA

P.M.S., sexo feminino, 20 anos, parda, filha de pais separados, baixa escolaridade, três irmãos paternos, reside com a mãe no município de São José do Norte, no interior do Rio Grande do Sul. Apresenta anemia crônica desde a primeira infância, encontrou muitas dificuldades na obtenção do diagnóstico e tratamento adequados. Após longo período de avaliações clínicas tanto em sua cidade e região como na capital do Rio Grande do Sul, chegou ao HCPA onde permanece em acompanhamento até o momento.

Conforme os registros do prontuário eletrônico do HCPA, a paciente foi esplenectomizada em 2004, no município de Rio Grande, devido a hipótese clínica de Anemia Hemolítica Autoimune e permaneceu com anemia crônica após a cirurgia, passando a doença de base a ser investigada novamente. A partir de 2008 permaneceu em acompanhamento paralelo nesta cidade e no HCPA. Em 2009 as hipóteses levantadas para definir a doença de base foram Anemia Fanconi (AF) e Anemia Diamond-Blackfan (ADB), sendo que a investigação clínica descartou AF em 2012, prevalecendo o diagnóstico de ADB. A paciente, politransfundida, permanece em uso crônico de Quelante, Corticoide, Ciclosporina A e Eritropoetina com pouca resposta, permanece em acompanhamento semanal no HCPA. Por vezes manifesta intolerância ao tratamento, questiona a possibilidade de TCTH que, segundo a equipe da Hematologia, não está indicado nesse momento.

Em 2014 apresentou neutropenia febril e ulcerações dolorosas na cavidade bucal, limitando a função mastigatória e foi encaminhada ao ambulatório de Estomatologia do HCPA através de solicitação de consultoria interna, visando o diagnóstico e tratamento adequado ao caso. Apresentava ainda infecção do trato urinário e permaneceu internada recebendo antibioticoterapia durante 15 dias. Além da neutropenia apresentava quadro de anemia grave e persistente e durante a internação recebeu várias transfusões sanguíneas até a completa recuperação. Nesse período foi acompanhada diariamente pela equipe da Estomatologia, até a resolução completa das lesões. Além das manifestações clínicas, foi possível identificar a rotina desgastante da paciente no convívio com uma doença rara, grave, que requer tratamento constante e dedicação exclusiva da mesma e da familiar que a acompanha em sua trajetória.

Atualmente realiza transfusão sanguínea semanalmente, encontra-se em controle de sobrecarga de ferro, entre outros controles clínicos gerais. Para receber as transfusões, o sangue precisa de preparos (deleucotização e irradiação) que não são disponibilizados nos centros de Hematologia localizados próximo do seu domicílio, sendo o HCPA, a referência mais próxima. O esquema de tratamento requer o deslocamento semanal para Porto Alegre, onde permanece três a quatro dias por semana, período em que fica alojada na Casa de Apoio do Hospital.

4.3 DISCUSSÃO

A Organização Mundial da Saúde (OMS) define a saúde como um estado de completo bem-estar físico, mental e social, não apenas ausência de doença¹, campo idealizado e muitas vezes distante do cotidiano do indivíduo. No entanto, outros autores tentam se distanciar dessa definição, incorporando aspectos direcionados a qualidade de vida, felicidade, otimismo, esperança e seus determinantes, acesso e direito à saúde, educação, cultura, emprego e lazer³⁹.

As noções de doença e de saúde permitem outras interpretações, atribuindo um sentido mais positivo ao estado saudável, sendo que a saúde pode ser representada por um processo de adaptação do sujeito, na sua globalidade pensada como bem-estar e qualidade de vida, e não simplesmente como ausência de doença. Nesse contexto a saúde deixa de ser um estado estático, biologicamente definido, para ser compreendida como um estado dinâmico, socialmente produzido³⁹. Proporcionar saúde significa, além de evitar a doença e prolongar a vida, assegurar meios e situações que ampliem a qualidade de vida, ou seja, ampliem a capacidade de autonomia e o padrão de bem-estar que, por sua vez, são valores socialmente definidos³⁹. A partir do relato da paciente na entrevista, pode-se identificar essa subjetividade relacionada à definição de saúde.

[Paciente] “[...] me considero uma pessoa normal e com boa saúde, que apenas não produz todas as células sanguíneas direitinho [...]”

Isto apesar de conviver com as limitações impostas pela doença e depender semanalmente de um cuidado especializado em hospital distante de sua residência.

Algumas doenças graves acabam se tornando a preocupação central na vida do usuário, a autonomia diminui e a rotina de consultas e exames acaba se tornando a atividade central na vida da pessoa. A equipe de saúde deve preocupar-se em adequar as propostas terapêuticas aos investimentos afetivos do usuário como permitir e viabilizar atividades de lazer ou que melhore a autoestima do paciente, para que a doença e o tratamento não se tornem o objetivo central da sua vida³⁷. É necessário agir contra a doença e não contra o doente. Quando a doença impede indivíduos de fazerem parte da vida coletiva, são rejeitados e muitas vezes condenados a um fim prematuro, sendo considerados mortos socialmente, mesmo antes de estar morto fisicamente⁴⁰. Nesse caso, a partir da entrevista verificou-se um sentimento de revolta quando a paciente era impedida de estar com os amigos por limitações relativas à sua doença, percebendo-se a necessidade das relações interpessoais para uma boa qualidade de vida. Identificou-se uma situação de intolerância em que foi negado o benefício do transporte escolar especial porque a paciente desfrutava momentos de lazer com os amigos, frequentava eventos sociais e para isso sua doença não era uma limitação. Esse fato não foi reconhecido como parte do processo de cuidado, capaz de aumentar a motivação, promover autonomia, contribuir no processo de comprometimento e dedicação à rotina intensa de tratamento.

[Paciente] “[...]o que interfere no dia-a-dia, que me deixa chateada e que não gosto muito é que às vezes as minhas amigas saem para algum lugar e eu não posso porque eu tenho isso e aquilo... Mas porque que eu não posso? Porque comigo isso? Eu sou uma pessoa normal que nem as outras, então as vezes eu não gosto muito, fico brigando por qualquer coisa, porque na verdade eu não aceito, porque justo comigo acontece isso[...]

Prescrições arbitrárias e rigorosas podem reduzir a participação do paciente no tratamento. Como meio de garantir esta participação é necessário que o indivíduo conheça sua doença, entenda a necessidade do tratamento e se comprometa com a adesão à terapêutica instituída⁴⁰. Principalmente em se tratando de doenças crônicas ou muito graves, os resultados positivos dependem da participação da pessoa doente. Essa participação não pode ser entendida como uma dedicação exclusiva a doença, mas sim uma capacidade de "inventar-se" apesar da doença. O profissional deve dedicar-se não somente para combater a doença, até mesmo

porque algumas doenças não têm cura, como o caso das doenças genéticas e doenças raras, é preciso tornar possível a vivência das experiências cotidianas sem que a doença constitua uma limitação³⁷. Analisando-se o prontuário eletrônico do HCPA, verifica-se através dos registros um esforço por parte da equipe, em estimular a paciente a assumir a autonomia de sua vida e da sua rotina de tratamento. Isso decorreu a partir da observação de que a mãe apresentava uma condição física e psicológica vulnerável. Tal situação, quando ocorre, frequentemente compromete o sucesso das medidas de suporte psicológico e promoção de independência e superação da paciente com relação à sua própria condição de saúde. A preocupação da equipe está relacionada ao fato de que a mãe, por sua vez, não permite que a paciente assuma o comando pelo seu tratamento. Tal situação evidencia a necessidade de um olhar mais amplo abrangendo o contexto social em que o paciente está inserido na elaboração e prática do cuidado.

A Clínica Ampliada propõe que os profissionais de saúde desenvolvam a capacidade de ajudar a pessoa não só a combater a doença, mas a transformar-se, de forma que a doença, mesmo sendo um limite, não a impeça de viver outras coisas na sua vida³⁷. A porta de entrada do usuário no SUS é a AB, seja qual for a necessidade de saúde inicial. Todos os profissionais devem estar familiarizados com as linhas de cuidados existentes para que sejam capazes de coordenar a trajetória do paciente dentro da Rede de Atenção à Saúde, formando com ele, um vínculo consistente e tornando-o capacitado para participar ativamente do processo do cuidado. A partir do relato da paciente, o vínculo com a Estratégia de Saúde da Família (ESF) de referência se dá, basicamente, através das visitas domiciliares periódicas da agente comunitária de saúde, informação confirmada pelo profissional da AB. Esta refere que, apesar de ter as portas abertas na ESF, a paciente pouco acessa a unidade, e em geral comparece quando precisa solicitar o transporte para Porto Alegre. Seu acompanhamento se dá, portanto, inteiramente na atenção terciária, pois segundo o profissional da AB, o serviço de saúde do município não comportaria as necessidades de saúde da paciente devido à complexidade e especificidade do tratamento. É importante salientar que a AB desconhece o fato de a mãe da paciente encontrar-se em tratamento psiquiátrico.

As doenças raras são de difícil diagnóstico e se caracterizam por serem graves, crônicas, degenerativas, progressivas, constituírem risco de morte e

necessidade de um tratamento contínuo. Os diagnósticos tardios resultam em condutas e tratamentos inadequados, complicações e intercorrências que podem gerar maiores custos ao sistema de saúde^{12,13,16} e trazem grande sofrimento aos portadores das doenças raras, visto o tempo percorrido por essas pessoas até o diagnóstico e tratamento. Porém, o atendimento em genética não está totalmente ausente no SUS, existe desde 1989, representado pela Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência, com a lei 7.853/1989 que dispõe sobre o apoio e os cuidados à saúde da pessoa com deficiência e cria uma rede de serviços especializados em habilitação e reabilitação^{4,41}.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) contempla informações genéticas e vem sendo inserido de forma eficaz no país¹². O PNTN permite a detecção e o tratamento precoce de doenças como: Fenilcetonúria; Hipotireoidismo Congênito; Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias; e Fibrose Cística, por meio de testes seguros e confiáveis, amenizando as repercussões dessas doenças para os portadores^{13,42}. Hoje já existe uma versão ampliada, que permite identificar mais de 30 doenças antes que seus sintomas se manifestem. Trata-se, no entanto, de um recurso sofisticado e ainda bastante caro, não disponível na rede pública de saúde⁴³.

Os tratamentos de algumas doenças genéticas vêm sendo assumidos pelo MS regulamentados através de portarias especiais. O processo é lento e difícil, sobretudo por questões relacionadas ao custo elevado dos medicamentos, muitas vezes, envolvendo ações judiciais ou fortes “lobbies” por parte das famílias, apoiados pela Constituição Federal^{13,35}, segundo a qual todos têm direito ao acesso universal e igualitário às ações e serviços de saúde para sua promoção, proteção e recuperação^{2,44} estando assegurados os direitos das pessoas portadoras de deficiências nos mais diferentes campos e aspectos, a ser provida pelo Estado⁴⁵. A saúde é, senão o primeiro, um dos principais componentes da vida, como simples pressuposto de existência ou como condição para uma boa qualidade de vida³⁴.

Considerando as Leis nº 8.080, de 19 de setembro de 1990^{11,44}; a Portaria nº 4.279/GM/MS, de 30 de dezembro de 2010^{11,46}; o Decreto nº 7.508, de 28 de junho de 2011^{11,47}; a Portaria nº 2.488/GM/MS, de 21 de outubro de 2011^{11,48}, entre outras, o Ministério da Saúde publicou a Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014. Esta instituiu a Política Nacional e definiu as diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), bem como

instituiu incentivos financeiros de custeio para os serviços especializados destinados ao tratamento de pessoas com tais doenças⁴⁹.

Essa política foi um grande passo do Sistema Único de Saúde (SUS) rumo à igualdade de acesso, ao acolhimento de pessoas com doenças raras, à redução de morbimortalidade e das manifestações secundárias e à melhoria da qualidade de vida de pessoas portadoras de doenças raras, por meio de ações de prevenção, diagnóstico precoce e atendimento multiprofissional e organizado de forma transversal com as redes já existentes no sistema^{11,14}. Esse avanço nas políticas públicas de atenção as pessoas com doenças raras foram resultados de um movimento bastante pluralista que contou com a participação efetiva dos pacientes portadores de doenças raras e seus cuidadores refletindo uma premissa do SUS no que tange à participação popular nas políticas públicas de saúde.

A ADB constitui uma doença genética rara, heterogênea, caracterizada por anemia grave, redução ou ausência dos progenitores eritroides, resultando na falência da medula óssea^{17,18,19,20}. As doenças raras são de difícil diagnóstico e caracterizam-se por serem graves, crônicas, degenerativas, progressivas, constituírem risco de morte e necessidade de tratamento contínuo, fazendo com que pacientes e familiares se tornem social, econômica e psicologicamente vulneráveis^{13,16}. No caso relatado, os pais da paciente passaram por um processo de separação logo após seu nascimento. A mãe sempre acompanhou a paciente nas consultas médicas e internações hospitalares frequentes, estando por isso impossibilitada de trabalhar. Com pouco recurso financeiro, contava com escassa contribuição do pai, bem como visitas esporádicas. Os laços familiares frágeis e o desgaste psicológico de uma vida inteira voltada para o convívio com o tratamento da doença, incertezas com relação ao prognóstico e o sofrimento constante com o risco da perda se refletem no fato de atualmente a mãe da paciente encontrar-se em acompanhamento psiquiátrico.

Enquanto não se estabelece o diagnóstico e tratamento adequados, os portadores de doenças raras, muitas vezes, têm seu quadro agravado, além de perder qualidade de vida. Cerca de 80% das doenças raras são de origem genética, muitas destas não possuem tratamento e demandam serviços especializados de reabilitação que promovam a melhoria da qualidade de vida^{14,15}. Identificou-se algumas características no caso descrito: A paciente, residente em um município do interior do Rio Grande do Sul, distante 372 km de Porto Alegre, apresentava anemia

grave desde os primeiros meses de vida e que não respondia aos tratamentos instituídos. Aos 10 anos de idade foi esplenectomizada, mantendo o quadro de anemia grave após o procedimento. Foi encaminhada ao Centro de Referência em Doenças Hematológicas do Rio Grande do Sul, localizado no HCPA, onde após longo período de investigação clínica foi estabelecido o diagnóstico de ADB.

A AB constitui uma peça fundamental no processo de identificação das doenças raras. Por ser a porta de entrada no sistema, pode incorporar estratégias cruciais para a prevenção dos defeitos congênitos¹². O diagnóstico presuntivo da deficiência, precocemente formulado por profissionais que atuam principalmente nos serviços de saúde de menor complexidade, é fundamental na orientação da família para a busca de atenção necessária no local adequado e em tempo oportuno⁴⁵.

Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras são responsáveis por ações diagnósticas, terapêuticas e preventivas às pessoas com doenças raras ou sob risco de desenvolvê-las, de acordo com os dois eixos assistenciais: apoiar os outros serviços de atenção à saúde no que se refere ao cuidado da pessoa com doença rara, participando sempre que necessário da educação permanente dos profissionais de saúde que atuam neste cuidado e garantir a integralidade do cuidado e reavaliações periódicas¹¹. Observa-se que o acesso aos serviços de genética é difícil, porém, quando obtido acaba criando um “vínculo psicológico” do paciente e dos familiares com a instituição, dificultando a contra referência para o local de origem. Não há como viabilizar, nos serviços de genética clínica, o acompanhamento periódico de todos os pacientes com defeitos congênitos¹². A paciente e a familiar entrevistadas gostariam de ter acesso ao tratamento próximo do domicílio, mas em contrapartida, é possível identificar um vínculo formado com a equipe que conduz o tratamento no HCPA quando relatam sentimento de insegurança em pensar no tratamento sendo conduzido por outra equipe. Ao questionar o profissional da equipe da AB de referência da paciente sobre a história de saúde e trajetória da mesma na rede de atenção à saúde, observou-se que este profissional não tem essa informação, visto que está no serviço há menos de dois anos. Também este não soube dizer se existem outros casos de doenças raras no município ou mesmo na região de abrangência da ESF. Mais uma vez ressalta-se o fato de a paciente não ter praticamente vínculo com a AB, e o longo caminho a ser percorrido pela mesma quanto da identificação precoce

dos pacientes com estas doenças, diminuindo o sofrimento, as incertezas presentes nos longos anos até o diagnóstico e tratamento.

Muitas vezes há recusa dos serviços básicos de saúde em prestar atendimento aos pacientes portadores de doenças raras, alegando “desconhecimento” sobre a condição. O diferencial do geneticista em relação a outros profissionais médicos é o estabelecimento do diagnóstico, fornecimento de orientações prognósticas e recomendações para acompanhamento, além do aconselhamento genético familiar^{11,12,45,50}. Perguntou-se ao profissional da AB sobre a ocorrência de Programas de Educação Permanente disponíveis, este informou que eventualmente são realizadas capacitações, porém, as reuniões com os coordenadores de equipe são mais frequentes e que utilizam também o Telessaúde. Considera-se a importância desta ferramenta como apoio no diagnóstico precoce das doenças raras.

Além da necessidade de atenção à saúde específica associada a condição de doença rara e crônica, o cidadão pode ser acometido por doenças e agravos comuns aos demais, necessitando, portanto, de outros tipos de serviços além daqueles estritamente ligados à sua deficiência. Nesse sentido, a assistência à saúde deve ser assegurada na rede de serviços, nos diversos níveis de complexidade e de especialidades médicas⁴⁵. Essa realidade se reflete no caso relatado, a paciente é encaminhada via consultoria interna dentro do HCPA para serviços como psicologia e nutrição, sendo percebidas em relatos do prontuário eletrônico, diversas faltas nas consultas agendadas, bem como pouca efetividade e adesão da paciente às condutas estabelecidas. O acompanhamento dessas necessidades no município de origem permitiria uma aproximação da paciente com os profissionais da AB, facilitando a formação de vínculo, melhorando a qualidade de vida, a autoestima, além de possibilitar a elaboração de estratégias de corresponsabilização da paciente com o próprio tratamento. Segundo o profissional da AB, o município não possui Núcleo de Apoio à Saúde da família (NASF). Quando existe a necessidade de assistência psicológica, o paciente é referenciado para o Centro de Atenção Psicossocial (CAPS), já os serviços de nutrição são estabelecidos a partir de contratos feitos pelo município através da compra de serviços, o que dificulta a formação de vínculo. Questionada sobre a demanda e existência de fila de espera, não soube informar sobre o acesso a esses serviços por que a regulação é feita pela gestão da Secretaria de Saúde Municipal.

Após a investigação, com ou sem diagnóstico conclusivo e uma vez traçadas as estratégias de acompanhamento, deve ser fornecido um relatório completo para que o paciente possa ser monitorado próximo ao domicílio, o que oferece uma melhor qualidade de vida não somente para este como também para o grupo familiar. Os serviços de referência podem ser consultados sempre que considerados necessários pelo usuário, sua família ou equipe de saúde responsável pelo acompanhamento¹². Nesse caso, a paciente é acompanhada integralmente no HCPA e permanece três a quatro dias da semana em Porto Alegre, alojada na Casa de Apoio. A partir da entrevista identificaram-se diversas dificuldades como: viagem longa; longos períodos longe de casa, a incerteza da vaga no alojamento da casa de Apoio do HCPA, a falta de recursos para gastos pessoais. No entanto, cabe considerar que a Casa de Apoio fornece alimentos, banho e roupa de cama entre outros artigos de necessidade básica.

O indivíduo com doença rara necessita de tratamento contínuo devido à condição de cronicidade implicando em altos custos. A análise do custo de vida médio deve compreender, além do tratamento médico, serviços como fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, educação especial ou inclusiva, perda da produtividade por incapacidade ou morte e perda na arrecadação salarial familiar do responsável devido ao comprometimento do seu tempo como os cuidados despendidos ao portador de doença rara. A esse cálculo deveriam também ser adicionados os custos psicossociais, como trauma psicológico da família e dificuldades de adaptação à sociedade, inclusive com grande risco de desestruturação familiar¹³. Identificou-se, a partir da história de vida da paciente, a ocorrência da rompimento de laços familiares e dificuldades financeiras que se mantêm ao longo do tempo. Uma família, originalmente com poucas posses e laços familiares frágeis, convivendo com uma doença rara e congênita que requer tratamento crônico e frequente, se torna fragilizada. Essa vulnerabilidade associada à falta de convivência familiar por conta dos deslocamentos longos e frequentes para fora do município de origem e a impossibilidade do acompanhante de ter um trabalho formal levou à perda da qualidade de vida e da independência financeira da família, que hoje tem o auxílio doença como única fonte de renda desde o ano de 2003, que atualmente equivale à R\$ 788,00.

Uma linha de cuidado que complementa a AB é a Atenção domiciliar, essa modalidade é caracterizada por um conjunto de ações de promoção à saúde,

prevenção e tratamento de doenças, bem como reabilitação prestada no domicílio, de forma mais próxima à realidade do indivíduo. A Atenção Domiciliar articula-se entre os pontos de atenção à saúde, potencializando a assistência ao paciente com doenças raras por meio do cuidado compartilhado, de forma horizontal, promovendo a corresponsabilização dos casos pelas equipes de saúde, envolvendo em um território as equipes de atenção básica, equipes hospitalares, Unidades de Pronto Atendimento e equipes ambulatoriais especializadas²³. A paciente e a familiar relatam que o tratamento se dá inteiramente no HCPA. Na AB recebem apenas visitas esporádicas da agente comunitária de saúde, sendo este o único vínculo com ESF. Essa informação é compatível com o relato do profissional da ESF de referência no município. A mãe da paciente relata que em muitos momentos recorreu diretamente ao prefeito para reivindicar os auxílios necessários. Recebem as medicações do Estado, mas nem sempre foi assim, foi preciso recorrer à justiça para obter alguns medicamentos que compõe seu tratamento. A participação do município no caso da paciente se dá através do custeio dos deslocamentos para o município de Porto Alegre, sendo que os gastos pessoais ficam sob responsabilidades das usuárias. O profissional da AB não soube informar detalhes sobre a participação do município no custeio do tratamento, apenas estabelece o contato entre a paciente e o serviço de Assistência Social.

A atenção domiciliar permitiria orientar e monitorar os cuidadores, familiares e o próprio paciente para o cuidado domiciliar, garantindo o autocuidado apoiado e contribuindo para uma melhor qualidade de vida da pessoa com doença rara no ambiente familiar¹¹. Os cuidadores, em geral pertencem à família e ao círculo de amigos das pessoas com doenças raras. As experiências de assistir uma pessoa com essa característica envolvem tanto o acompanhamento hospitalar como os cenários mais diversos da vida cotidiana. É comum que os cuidadores se sintam estressados ou desgastados, com sentimento de impotência, preocupação, cansaço e irritabilidade. Também é comum que a pessoa doente sinta angústia e culpa pela situação. Apesar disso, a ação de cuidar exercida pelos familiares ainda não recebe o destaque que merece nas Políticas Públicas. O cuidador é um ator demasiadamente importante na vida das pessoas com doenças raras e deve ser considerado quando se discute educação em saúde e políticas de assistência social⁵¹. O autocuidado apoiado é uma importante ferramenta no sucesso do tratamento, pacientes e cuidadores precisam ser esclarecidos sobre a doença, as

causas e as formas de gerenciamento das condições crônicas no dia-a-dia. Muitas vezes, a falta de esclarecimento abre espaço às crendices e mal entendidos que podem comprometer o resultado das condutas terapêuticas que dependem da colaboração dos pacientes e cuidadores para serem efetivas. Na entrevista se observa que a paciente tem uma ideia geral do que consiste a sua doença, possivelmente pela atuação da equipe da atenção especializada em dar informações necessárias para que ela possa ter autonomia em relação à si mesma. Já a mãe, apesar de receber as mesmas informações, tem dificuldade para entendê-las, associando a causa a crendices como verminose.

As repercussões das doenças raras afetam a qualidade de vida dos portadores e de seus familiares/cuidadores, que acabam se tornando social, econômica e psicologicamente vulneráveis, principalmente por enfrentarem preconceitos e a falta de um tratamento adequado¹⁴. A presença de uma criança com necessidades especiais na escola pode torná-la alvo de embaraço de todos se houver falta de estratégia pedagógica e assistência especializada, porém, pode fortalecer o grupo e aumentar a capacidade de reconhecer os diferentes, sendo um estímulo educativo, científico e moral. Criança sem preconceitos consolidados reagem bem a tal situação⁴⁰, o que se verifica a partir das políticas de inclusão de crianças portadoras de necessidades especiais nas escolas. A paciente descreveu situações de desconforto na escola, quando os colegas de aula reivindicavam os mesmos benefícios cedidos a ela como realizar prova em dias alternativos.

[Paciente] “... eu não gosto de ser diferente, doentinha, e coitadinha e queria ser vista como uma pessoa normal”.

É de responsabilidade das três esferas de gestão a prática do cuidado integral aos portadores de doenças raras¹¹. Compete ao Ministério da Saúde prestar apoio institucional às Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios no processo de qualificação e de consolidação da atenção ao paciente com doença rara¹¹. O Estado define estratégias de inclusão da atenção e cuidado integral aos portadores de doenças raras nos planos municipais e apoio técnico para organização e implantação desses cuidados¹¹. Ao Município compete: a pactuação regional de ações e serviços necessários, planejando e programando os mesmos a fim de atender a população e operacionalizar a contratualização dos serviços, quando não existir capacidade própria. Também programar ações de qualificação

para profissionais e trabalhadores de saúde para o desenvolvimento de competências e de habilidades relacionadas às ações de prevenção e de controle das doenças raras¹¹.

Analisando a necessidade da incorporação de Serviços de Genética médica no SUS, o Ministério da Saúde criou a Política Nacional de Genética Clínica, através da Portaria 81 de 2009, incorporando algumas das necessidades identificadas^{52,53}. Dentre os objetivos dessa Portaria estão: a organização de linhas de cuidados integrais envolvendo todos os níveis de atenção e contando com uma equipe multidisciplinar; a identificação dos determinantes e condicionantes dos problemas de saúde relacionados a doenças congênitas e geneticamente determinadas; qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde envolvidos com a implantação e a implementação da Política de Atenção Integral em Genética Clínica^{8,54}, em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização⁵³.

As formulações de políticas públicas específicas para as Doenças Raras, não só no Brasil, como no mundo, são movimentos bastante modernos que, em grande parte, deve-se à atuação social efetiva dos pacientes e de seus cuidadores¹⁴. Ilustrando a participação da sociedade na elaboração de políticas públicas, exemplificam-se através da atuação do Instituto Baresi, que consiste em um fórum nacional para associações de pessoas com doenças raras, deficiências e outros grupos de minoria, buscando melhorar a qualidade de vida e a inclusão social⁵¹.

O Instituto tem como foco oferecer apoio administrativo, jurídico, social aos portadores de doenças raras e suas famílias, facilitando o contato entre as associações e grupos específicos relacionados à determinada patologia, deficiência ou outra situação específica. Possibilita a divulgação de notícias sobre as mesmas, para associações, para a sociedade em geral e para a própria mídia. Intermedia elos entre associações específicas e hospitais, universidades e SUS para melhorar o atendimento dos pacientes, incentivar a pesquisa científica das doenças raras e o mapeamento destas no Brasil. Facilita a integração profissional, social e educacional destas pessoas, inclusive internacionalmente⁵⁰.

No Brasil, o incentivo e investimento em pesquisa para o tratamento das doenças raras é recente e se dá de forma ainda tímida, apesar de ter tido avanços ao estabelecer uma Política Pública para Atenção Integral às Pessoas Com Doenças Raras. No entanto, necessita incentivar de modo articulado a pesquisa de

novas possibilidades terapêuticas para essas condições¹⁶. A Política Nacional de Genética Clínica, instituída pela Portaria 81 de 2009, estabelece como objetivo o incentivo a realização de pesquisas e projetos destinados ao estudo do custo-efetividade, eficácia, qualidade e incorporação de tecnologias na área de genética clínica^{8,54}.

4.4 CONCLUSÃO

A narrativa da história de vida da paciente, do seu processo de adoecimento, do cuidado recebido e das experiências vivenciadas por ela e pela família durante os longos anos de convivência com a doença permitem mostrar o quanto o processo saúde doença precisa ser repensado e adaptado à realidade dos mesmos, enquanto usuários do SUS. Assim, para estes pacientes a saúde deve ser priorizada considerando-se o bem estar e a qualidade de vida, não apenas a ausência de doença.

Os pacientes com doenças raras deveriam ser acompanhados próximos do domicílio e com uma visão ampliada do contexto social, cultural e estrutural em que estão inseridos, não apenas no que se refere à saúde. A visão do todo reflete a importância da clínica ampliada capaz de fortalecer o vínculo entre usuário e equipe de saúde, obtendo maior adesão e efetividade dos tratamentos instituídos. A AB deve gerenciar o percurso do usuário nas linhas de cuidados dentro das Redes de Atenção à Saúde, garantindo a cobertura aos agravos crônicos comuns à população, referenciando apenas as especificidades inerentes a cada caso.

O papel da Equipe da Estomatologia poderia ser resumido ao diagnóstico e tratamento das ulcerações bucais decorrentes da neutropenia que a paciente apresentou como complicação da Anemia Diamond-Blackfan. No entanto, a responsabilidade do profissional em promover saúde e bem estar permitiu a aproximação entre a equipe, a paciente e sua familiar possibilitando a identificação de angústias e sofrimentos que se justificam a partir do momento que se conhece a sua trajetória de vida no convívio com uma doença rara que requer uma rotina de tratamento intensa e desgastante.

Quando se procura entender os nós críticos envolvidos nas dificuldades de diagnóstico e tratamento enfrentados pela paciente ao longo da vida, observa-se

que o sofrimento e o prejuízo à qualidade de vida, tão comuns a vários portadores de doenças raras encontram-se bem presente neste caso. Apesar de dispor de políticas de saúde específicas desde 1989, ainda hoje os usuários do SUS têm pouco amparo no que diz respeito às doenças raras quanto às suas necessidades de cuidados em saúde. Assim, só muito recentemente, em 2014, foi instituída a Portaria nº 199 que definiu os princípios e as diretrizes para a atenção Integral às pessoas com doenças raras bem como as linhas de cuidado na Rede de Atenção em Saúde.

Igualmente, é preciso preparar as equipes da AB para a identificação mais precoce destas doenças para o início do tratamento, amenizando-se o sofrimento dos pacientes e de suas famílias, bem como serem cuidados, dentro de sua singularidade, por uma equipe multiprofissional. E para isso o processo de educação permanente nos diversos cenários de prática é fundamental.

Como o sistema de saúde do município de origem da usuária não dispõe de serviços de apoio matricial, o desenvolvimento de um projeto terapêutico singular para o acompanhamento deste caso complexo se torna muito difícil. Assim, nesse contexto se faz necessário intensificar os grupos de educação permanente preparando a equipe para trabalhar com casos complexos, mas também requer uma estratégia de gestão qualificada para realizar o planejamento e viabilização de serviços especializados para suprir essa necessidade.

4.5 REFERÊNCIAS

1. Constituição da Organização Mundial da Saúde (OMS/WHO) – 1946. Biblioteca Virtual de direitos humanos. Universidade de São Paulo (USP). Disponível em <<http://www.direitoshumanos.usp.br/index.php/OMS-Organiza%C3%A7%C3%A3o-Mundial-da-Sa%C3%BAde/constituicao-da-organizacao-mundial-da-saude-omswho.html>>. Acesso em: 3 mai. 2015.
2. BRASIL. [Constituição (1988)]. Constituição da República Federativa do Brasil: texto constitucional promulgado em 5 de outubro de 1988. 35. ed. – Brasília, DF: Câmara dos Deputados, Edições Câmara, 2012; 67:454 p. ISBN 978-85-736-5934-4. Disponível em: <file:///C:/Users/SMinfo/Downloads/constituicao_federal_35ed.pdf >. Acesso em: 10 fev. 2015.
3. BRASIL. Ministério da Saúde. Lei 8 080, de 19 de setembro de 1990. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF Nº 14, 20 set. 1990. Disponível em: < <http://www.cff.org.br/userfiles/file/leis/8080.pdf>>. Acesso em 7 fev. 2015.
4. BRASIL. Ministério da Saúde. Lei N.º 7.853 de 24 de outubro de 1989. Diário Oficial [da] República federativa do Brasil. Brasília, DF, 25 out.1989. Disponível em: < <http://portal.mec.gov.br/seesp/arquivos/pdf/lei7853.pdf>>. Acesso em: 15 fev. 2015.
5. SCHMIDT, V. V. Sociedade Civil Organizada, Políticas Públicas e Políticas de Saúde no Brasil. Revista Internacional Interdisciplinar Interthesis. Jan./Jun. 2008; 3(1):1-28. Disponível em: <<https://periodicos.ufsc.br/index.php/interthesis/article/view/745/10827>>. Acesso em: 3 mai. 2015.
6. SOUZA, C. Políticas Públicas: Uma Revisão da Literatura. Sociologias. Porto Alegre. Jul./Dez. 2006;8(16):20-45. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/soc/n16/a03n16>>. Acesso em: 3 mai. 2015.
7. HEIMANN, L.; KAYANO, J. Políticas Públicas em Saúde e Participação Popular. In. ALBUQUERQUE; M. C. (Org.) Participação Popular nas Políticas Públicas. São Paulo: Instituto Pólis, 2006; 124p. Disponível em: <<http://www.direito.mppr.mp.br/arquivos/File/PoliticaHabitacionalnoBrasil.pdf>>. Acesso em: 3 mai. 2015.
8. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 81, de 20 de Janeiro de 2009. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF Nº 14, 21 jan. 2009. Disponível em: <http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html>. Acesso em: 5 fev. 2015.
9. MATTOS, R. A. Princípios do Sistema Único de Saúde (SUS) e a humanização das práticas de saúde. Interface – Comunicação Saúde Educação, 2009; v.13, supl.1, p.771-80. Disponível em < <http://www.scielo.br/pdf/icse/v13s1/a28v13s1.pdf>>. Acesso em:12 jul. 2015.

10. CECCIM, R. B.; FEUERWERKER, L. C. M. O Quadrilátero da Formação para a Área da Saúde: Ensino, Gestão, Atenção e Controle Social. *PHYSIS: Rev. Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, 2004;14(1):41- 65. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/physis/v14n1/v14n1a04.pdf>>. Acesso em 3 fev. 2015.
11. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil. Brasília, DF, Nº 30, Fev. 2014. Disponível em: <ftp://ftp.saude.sp.gov.br/ftpsessp/bibliote/informe_eletronico/2014/iels.mai.14/iels96/U_PT-MS-GM-199-REP_300114.pdf>. Acesso em: 12 jul. 2015.
12. HOROVITZ, D. D. G. *et al.* Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, Dez. 2006;22(12):2599-2609. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S0102311X2006001200010>>. Acesso em: 20 fev. 2015.
13. HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA JR., J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, Ago. 2005;21(4)1055-1064. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2005000400008>>. Acesso em: 20 fev. 2015.
14. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 227 de 10 de maio de 2010. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF, nº 88, Seção 1, páginas 40-42. Mai. 2010. Disponível em: <ftp://ftp.saude.sp.gov.br/ftpsessp/bibliote/informe_eletronico/2011/iels.fev.11/iels29/U_PT-MS-GM-227_110211.pdf>. Acesso em: 5 fev. 2015.
15. FEDERHEN, A. *et al.* Pesquisa clínica e doenças raras: a situação no Brasil. *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde. Edição Especial – Doenças Raras*. Porto Alegre, RS. Dez. 2014; p. 17. ISSN: 2175-2095. Disponível em: <<http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/58-jbes-doencas-raras.pdf>>. Acesso em: 5 fev. 2015.
16. CHIAVASSA, R. *et al.* Direito à saúde: dever do Estado – considerações sobre a judicialização do acesso à saúde nas hipóteses de doenças raras. *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde. Edição Especial – Doenças Raras*. Porto Alegre, RS. Dez. 2014; p. 30. ISSN: 2175-2095. Disponível em: <<http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/58-jbes-doencas-raras.pdf>>. Acesso em: 5 fev. 2015.
17. VLACHOS, A. *et al.* Diagnosing and treating Diamond Blackfan anaemia: results of an international clinical consensus conference. *British Journal of Haematology*, 2008;142(6),859-876. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2654478/pdf/bjh0142-0859.pdf>>. Acesso em: 2 fev. 2015.

18. EL-BESHLAWY, A. *et al.* Study of 22 Egyptian Patients With Diamond-Blackfan Anemia, Corticosteroids, and Cyclosporin Therapy Results. *Pediatrics* 2002;110(4),e44. DOI: 10.1542. Disponível em: <<http://pediatrics.aappublications.org/content/110/4/e44.long> >. Acesso em: 15 jan. 2015.
19. YUMEI, C. *et al.* Analysis of Clinical Characteristics in 45 Cases of Diamond-Blackfan Anemia. *Jornal chinês de Hematologia Experimental. Journal of Experimental Hematology* 2012;20(3):646-649. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22739174> >. Acesso em: 17 jan. 2015.
20. CHUNG, N. G.; KIM, M. Current insights into inherited bone marrow failure syndromes. *Korean J Pediatr* 2014;57(8):337-344. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4155177/pdf/kjped-57-337.pdf>>. Acesso em: 21 jan. 2015.
21. SJÖGREN, S. E.; FLYGARE J. Progress towards Mechanism-Based Treatment for Diamond-Blackfan Anemia. *The Scientific World Journal* Volume 2012, Article ID 184362, 8 pages doi:10.1100/2012/184362. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3349117/>>. Acesso em: 2 fev. 2015.
22. VILAN, A. *et al.* Anemia de Diamond-Blackfan. *Acta Pediátrica Portuguesa. Revista de Medicina da Criança e do Adolescente. Sociedade Portuguesa de Pediatria* 2008;39(2):72-74. Disponível em: <<http://actapediatrica.spp.pt/article/view/4558/3398> >. Acesso em: 2 fev. 2015.
23. OGHA, S. *et al.* Diamond-Blackfan Anemia in Japan: Clinical Outcomes of Prednisolone Therapy and Hematopoietic Stem Cell Transplantation. *International Journal of Hematology*. 2004;79(1):22-30. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14979474> >. Acesso em: 2 fev. 2015.
24. GIRI, N. *et al.* Clinical and laboratory evidence for a trilineage haematopoietic defect in patients with refractory Diamond-Blackfan anaemia. *British Journal of Haematology*, 2000;108(1):167-175. Disponível em: <<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1365-2141.2000.01796.x/epdf>>. Acesso em: 22 jan. 2015.
25. LIPTON, J. M. *et al.* Defective erythroid progenitor differentiation system in congenital hypoplastic (Diamond-Blackfan) anemia. *The American Society of Hematology. Blood Journal*. 1986;67(4):962-968. Disponível em: <<http://www.bloodjournal.org/content/67/4/962.full-text.pdf+html> >. Acesso em: 11 jan. 2015.
26. OHENE, A. Y. *et al.* Two-phase culture in Diamond Blackfan anemia: localization of erythroid defect. *The American Society of Hematology. Blood Journal*, 2005;105(2):838-846. Disponível em: <<http://www.bloodjournal.org/content/105/2/838.full-text.pdf+html> >. Acesso em: 11 jan. 2015.

27. PERDAHL, B. E. B. *et al.* Erythroid Failure in Diamond-Blackfan Anemia Is Characterized by Apoptosis. *The American Society Of Hematology. Blood Journal*, 1994;83 (3):645-650. Disponível em: <<http://www.bloodjournal.org/content/bloodjournal/83/3/645.full.pdf>>. Acesso em: 11 jan. 2015.
28. ALTER, B. P. Diagnosis, Genetics, and Management of Inherited Bone Marrow Failure Syndromes. *American Society Hematology. Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2007:29-39. Disponível em: <<http://asheducationbook.hematologylibrary.org/content/2007/1/29.long>>. Acesso em: 22 jan. 2015.
29. HENTER, J. I.; KARLÉN, J. Fatal agranulocytosis after deferiprone therapy in a child with Diamond-Blackfan anemia. *American Society Hematology – Blood*. 2007;109(12):5157-5159. Disponível em: <<http://www.bloodjournal.org/content/109/12/5157.long>>. Acesso em: 2 fev. 2015.
30. TAMARY, H. *et al.* Frequency and natural history of inherited bone marrow failure syndromes: the Israeli Inherited Bone Marrow Failure Registry. *Haematologica*. Ago. 2010;95(8):1300-7. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2913078/pdf/0951300.pdf> >. Acesso em: 21 jan. 2015.
31. COSTA, L *et al.* Diamond-Blackfan anemia, ribosome and erythropoiesis. *Transfus. Clin. Biol. Set.* 2010;17(3):112-119. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3699172/pdf/nihms225352.pdf> >. Acesso em: 17 jan. 2015.
32. NARLA, A.; VLACHOS, A.; NATHAN, D.G. Diamond Blackfan Anemia Treatment: Past, Present, and Future. *Semin Hematol. Abr.* 2011; 48(2):117-123. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3073777/pdf/nihms272799.pdf> >. Acesso em: 16 jan. 2015.
33. ROY, V. *et al.* Bone Marrow Transplantation for Diamond-Blackfan Anemia. *Biology of Blood and Marrow Transplantation*. Ago. 2005;11(8):600-608. Disponível em: <[http://www.bbmt.org/article/S1083-8791\(05\)00291-0/fulltext](http://www.bbmt.org/article/S1083-8791(05)00291-0/fulltext)>. Acesso em: 2 fev. 2015.
34. SOUZA, I. S.; MURARO, C. C. As medidas judiciais utilizadas para recebimento de medicamentos e tratamentos de alto custo. *Revista Âmbito Jurídico Rio Grande*, XIV, n. 95, dez 2011. Disponível em: <http://ambitojuridico.com.br/site/?artigo_id=10810&n_link=revista_artigos_leitura>. Acesso em: 10 fev. 2015.
35. AITH, F. M. A. O direito à saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil. *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde. Edição Especial – Doenças Raras*. Dez. 2014. p4. ISSN: 2175-2095.

- Disponível em: < <http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/58-jbes-doencas-raras.pdf>>. Acesso em: 5 fev. 2015.
36. FONSECA, R. V. G. A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil. Distrito Federal, 2014. 21 p. Disponível em: <http://bdm.unb.br/bitstream/10483/8182/1/2014_RebeccaVilelaGoncalvesdaFonseca.pdf>. Acesso em: 3 mai. 2015. Disponível em: <>. Acesso em: 3 mai. 2015.
37. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Clínica ampliada, equipe de referência e projeto terapêutico singular. Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização. 2. ed. – Brasília, 2007. 60 p. ISBN 978-85-334-1337-5. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/clinica_ampliada_2ed.pdf>. Acesso em: 3 mai. 2015.
38. ONOCKO-CAMPOS, R. T. *et al.* Narrativas no estudo das práticas em saúde mental: contribuições das perspectivas de Paul Ricoeur, Walter Benjamin e da antropologia médica. *Ciênc. saúde coletiva*, Rio de Janeiro, Out. 2013;18(10): 2847-2857. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1413-81232013001000009&script=sci_arttext>. Acesso em: 3 mai. 2015.
39. CASTRO, L. M. *et al.* Saúde, promoção da saúde e agentes multiplicadores: Concepções de profissionais de saúde e de educação do município do Rio de Janeiro. *Demetra: Alimentação, Nutrição e Saúde*. 2014; 9(2);467-481. Disponível em: <<http://www.e-publicacoes.uerj.br/index.php/demetra/article/viewFile/9816/10236>>. Acesso em: 3 mai. 2015.
40. BERLINGUER, G. A Doença. Cebes-Hucitec. Editora Riuniti, Roma. Itália. Direitos em língua portuguesa reservados pelo Centro Brasileiros em Estudos da Saúde em co-edição com a editora de Humanismo, Ciência e Tecnologia Hucitec Ltda. 1988. Disponível em: <<http://cebes.org.br/site/wp-content/uploads/2013/10/A-doenca.pdf>> Acesso em: 6 jun. 2015.
41. NOVOA, M. C.; BURNHAM, T. F. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica*, Washington, Jan. 2011;29(1). Disponível em: <http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49892011000100010>. Acesso em: 10 fev. 2015.
42. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS n.º 822, de 06 de junho de 2001. Brasília, 06 de julho de 2001. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF. Disponível em: <http://www.saude.mg.gov.br/index.php?option=com_gmg&controller=document&id=443>. Acesso em: 10 fev. 2015.

43. SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL. TESTE DO PEZINHO. Disponível em <http://www.sbtn.org.br/pg_triag_testepezinho.htm>. Acesso em fev. 2015.
44. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 1018/GM DE 1º de julho de 2005. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF, 04 jul. 2005. Disponível em: <<http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2005/GM/GM-1018.htm>>. Acesso em: 10 fev. 2015.
45. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. *Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência* – Brasília, DF, Editora do Ministério da Saúde, 2008. 72 p. ISBN 978-85-334-1399-3 1. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_saude_pessoa_deficiencia.pdf>. Acesso em: 5 fev. 2015.
46. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 4.279, de 30 de Dezembro de 2010. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF, 31 dez. 2010; Nº 251 Seção 1 - p.88. Disponível em: <http://www.saude.mppr.mp.br/arquivos/File/kit_atencao_perinatal/legis/portaria_4279_2010_diretrizes_rede_as.pdf>. Acesso em: 5 fev. 2015.
47. BRASIL. Ministério da Saúde. Decreto Nº 7.508, de 28 de Junho de 2011. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF, 29 jun. 2011. Seção 1 - Página 1 Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2011/decreto/D7508.htm>. Acesso em: 5 fev. 2015.
48. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 2.488, de 21 de Outubro de 2011. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF, Nº 204, 24 out. 2011. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2011/prt2488_21_10_2011.html>. Acesso em: 10 fev. 2015.
49. GABRILLI, M. Inclusão social para pessoas com doenças raras. *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde. Edição Especial – Doenças Raras*. Dez. 2014. p 13. ISSN: 2175-2095. Disponível em: <<http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/58-jbes-doencas-raras.pdf>>. Acesso em: 5 fev. 2015.
50. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 981, de 21 de Maio de 2014. Brasília, DF. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0981_21_05_2014.html>. Acesso em: 5 fev. 2015.
51. INSTITUTO BARESI. Disponível em <<http://institutobaresi.com/about/>>. Acesso 10 mar. 2015.

52. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 252, de 18 de Fevereiro de 2013. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF, Nº 35, 19 de fev. Disponível em: <<http://www.campinas.sp.gov.br/arquivos/administracao/convenios/2013/ms-port-252-18fev2014-prorr.pdf>>. Acesso em: 10 fev. 2015.
53. BRASIL. Ministério da Saúde. Humaniza SUS: Política Nacional de Humanização: a humanização como eixo norteador das práticas de atenção e gestão em todas as instâncias do SUS. Secretaria Executiva. Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização. Brasília, DF, 2004. 20 p. Disponível em: <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/humanizasus_2004.pdf>. Acesso em: 10 fev. 2015.
54. VIEIRA, D. K. R. *et al.* Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis*, Rio de Janeiro, 2013; 23(1):243-261. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-73312013000100014&script=sci_arttext>. Acesso em: 7 fev. 2015.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O Estomatologista deve ter a capacidade de avaliar o paciente em sua globalidade, em geral, os pacientes com doenças raras apresentam condições sistêmicas determinantes que interferem no curso das alterações observadas na cavidade bucal. A partir dessa relação, é preciso considerar o paciente como um todo e através de uma anamnese minuciosa, inteirar-se do histórico de saúde para permitir o levantamento de hipóteses diagnósticas pertinentes e consistentes.

A partir do relato de caso e da revisão de literatura, foi possível concluir que as ulcerações bucais estavam relacionadas à neutropenia, uma complicação da doença de base, que se manifestou pela primeira vez nessa paciente.

O monitoramento odontológico periódico e focado na prevenção é importante, reduzindo a necessidade de procedimentos mais invasivos e agressivos em uma paciente com condições gerais de saúde fragilizadas. O Estomatologista desempenha um papel importante na equipe multidisciplinar que acompanha o paciente com ADB uma vez que este paciente pode apresentar manifestações bucais relacionadas à condição sistêmica, além de ser mais propenso a desenvolver doenças malignas.

A narrativa da história de vida da paciente, do seu processo de adoecimento, do cuidado recebido e das experiências vivenciadas por ela e pela família durante os longos anos de convivência com a doença permitem mostrar o quanto o processo saúde e doença precisa ser repensado. A saúde deve ser priorizada considerando-se o bem estar e a qualidade de vida, não apenas a ausência de doença.

A equipe que trata dos pacientes com doenças raras deve ter uma visão ampliada do contexto social, cultural e estrutural em que estão inseridos, não apenas no que se refere à saúde. A visão do todo reflete a importância da clínica ampliada capaz de fortalecer o vínculo entre usuário e equipe de saúde, obtendo maior adesão e efetividade dos tratamentos instituídos.

Analisando-se os nós críticos envolvidos no processo de diagnóstico e tratamento das doenças raras, observa-se que existem dificuldades que comprometem a qualidade de vida e geram uma importante fragilidade social e familiar. Apesar de dispor de políticas de saúde específicas desde 1989, ainda hoje os usuários do SUS têm pouco amparo no que diz respeito às doenças raras quanto às suas necessidades de cuidados em saúde. Assim, só muito recentemente, em

2014, foi instituída a Portaria nº 199 que definiu os princípios e as diretrizes para a atenção integral às pessoas com doenças raras bem como as linhas de cuidado na Rede de Atenção em Saúde.

Como o sistema de saúde do município de origem da usuária não dispõe de serviços de apoio matricial, o desenvolvimento de um projeto terapêutico singular para o acompanhamento deste caso complexo torna-se muito difícil. Assim, nesse contexto se faz necessário intensificar os grupos de educação permanente preparando a equipe para trabalhar com casos complexos, mas também requer uma estratégia de gestão qualificada para realizar o planejamento e viabilização de serviços especializados para suprir essa necessidade.

6 REFERÊNCIAS

1. VILAN, A. *et al.* Anemia de Diamond-Blackfan. Acta Pediátrica Portuguesa. Revista de Medicina da Criança e do Adolescente. Sociedade Portuguesa de Pediatria 2008;39(2):72-74. Disponível em: <<http://actapediatrica.spp.pt/article/view/4558/3398> >. Acesso em: 2 fev. 2015.
2. BALL, S. E. *et al.* Diamond-Blackfan anaemia in the U.K.: analysis of 80 cases from a 20-year birth cohort. Br J Haematol 1996;94:645-653. Disponível em: <<http://asheducationbook.hematologylibrary.org/content/2011/1/487.full.pdf>>. Acesso em: 22 fev. 2014.
3. VLACHOS, A. *et al.* Diagnosing and treating Diamond Blackfan anaemia: results of an international clinical consensus conference. British Journal of Haematology, 2008;142(6),859-876. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2654478/pdf/bjh0142-0859.pdf>>. Acesso em: 2 fev. 2015.
4. COSTA, A. M. Integralidade na atenção e no cuidado a saúde. Saúde e Sociedade set-dez 2004; 13(3), 5-15,. Disponível em: <<http://www.scielosp.org/pdf/sausoc/v13n3/02.pdf> > Acesso em: 2 fev. 2014
5. CAMPOS, G. W. S. Saúde Pública e Saúde Coletiva: Campo e Núcleo de Saberes e Práticas. Sociedade e Cultura. jan/dez. 2000; 3(1 e 2), 51-74. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/pdf/703/70312129004.pdf> > Acesso em: 22 fev. 2014.

ANEXOS

ANEXO I – Instrumento de pesquisa: Entrevista com a paciente.

- Como você avalia a sua saúde?
- Você sabe explicar o que é Anemia Diamond-Blackfan?
- Você costuma sentir dores ou desconfortos? Quais e com que frequência?
- Os seus problemas de saúde interferem no seu dia-a-dia? De que forma?
- Em relação a vida escolar você teve ou tem dificuldades para desempenhar as suas atividades? Quais são estas dificuldades?
- Qual o seu grau de escolaridade? Pretende continuar estudando?
- Você já teve um emprego? Que tipo de trabalho?
- Hoje você está trabalhando? Se não quais as dificuldades que você tem tido para conseguir um emprego?
- Você consegue praticar atividade física? Qual ou quais atividades?
- Quais são as dificuldades encontradas por você para praticar estas atividades físicas?
- Onde você realiza seu acompanhamento médico e tratamento? Desde quando? Em que periodicidade você comparece ao tratamento?
- Você gostaria de poder realizar seu tratamento mais perto de sua casa?
- Que dificuldades você tem relacionadas ao fato deste ser realizado longe da mesma?
- Como você se sente em relação à equipe responsável pelo tratamento? Fale sobre ela.
- Como você se sentiria se fosse tratada por outra equipe?
- Existe Unidade Básica de Saúde próximo ao seu domicílio? Você frequenta a mesma?
- Fale sobre o tipo ou tipos de assistência que você recebe no seu município.
- Você realiza algum tipo de acompanhamento relacionado a seu problema de saúde na rede pública do município onde você mora?
- O que espera que aconteça no futuro com relação à sua saúde?

ANEXO II – Instrumento da Pesquisa: Entrevista com o familiar cuidador.

- Vocês vivem no município de São José do Norte desde quando? Antes onde residiam? Qual é o local de nascimento de sua filha?
- Vocês tem outros filhos? Quantos e de que sexo?
- Outras pessoas moram na sua casa além dos filhos? Quantas e qual a relação delas com a família?
- Vocês sabem explicar o que é a doença da sua filha? Onde receberam esta explicação e por quem?
- Qual o grau de escolaridade de vocês ou até que ano estudaram?
- Como vocês classificam a saúde da sua filha hoje?
- Qual era a idade de sua filha quando vocês perceberam que existia algum problema de saúde com ela? Como vocês perceberam? Foi antes de procurar atendimento ou esta percepção se deu através do profissional que a atendeu num primeiro momento?
- Qual serviço de saúde procuraram para o atendimento da mesma na época? Tiveram alguma dificuldade em relação à este atendimento? Qual ou quais dificuldades?
- Quem fez o diagnóstico? Como se deu o encaminhamento da mesma para o HCPA?
- Quando foi encaminhada para Porto Alegre? Em que idade foi feito o diagnóstico e quanto tempo esperaram para o tratamento em Porto Alegre?
- Antes do diagnóstico ela passou por outros tratamentos em relação à doença? Por quem e onde foi tratada?
- Quem acompanhava e acompanha hoje a sua filha no tratamento em Porto Alegre?
- Com que idade teve o diagnóstico da doença atual? Antes disso passou por outros tratamentos?
- Existe outro caso de Anemia Diamond-Blackfan na família?
- Qual a relação de vocês com o serviço de saúde do Município hoje? Este realiza algum tipo de acompanhamento da sua filha? Qual ou quais atendimentos são realizados e por quem considerando a área de atuação?

- O Município presta algum tipo de assistência ou auxílio nas questões referentes ao cuidado de saúde da sua filha?
- Como foi a rotina da escola? Quais foram as dificuldades percebidas por vocês?
- O que a doença da menina mudou na rotina da família?
- Quem ou quais familiares são responsáveis pelos rendimentos financeiros da família? Qual é a renda mensal familiar de vocês?
- Recebem algum tipo de auxílio em virtude da doença? Qual ou quais?
- Você gostaria que o tratamento da sua filha fosse realizado mais perto da sua casa? Por que?
- Como vocês se sentem em relação à equipe responsável pelo tratamento da menina? Fale sobre ela.
- Como vocês se sentiriam se ela passasse a ser tratada por outra equipe?
- O que você espera que aconteça no futuro em relação à doença de sua filha e aos cuidados necessários para a mesma?

ANEXO III – Instrumento da Pesquisa: Entrevista com representante do sistema de saúde São José do Norte

- Como é a organização do Sistema Público de Saúde do Município na atualidade?
- Existem equipes de estratégias de saúde da família (ESF) completas no município? Qual é o número de ESF, com ou sem equipe de saúde bucal?
- Em que Coordenadoria de Saúde o município está inserido? Qual a população do município?
- Para onde e como encaminham os usuários do Sistema Único de Saúde com necessidades de tratamentos de média e alta complexidade? Quais casos são encaminhados? Para que tipo de cuidado?
- Qual ou quais critérios são utilizados para o encaminhamento dos pacientes para a média e alta complexidade?
- Qual a participação do Município no tratamento da paciente Patrícia Martins da Silva?
- Existem outros casos de doenças raras no Município? Que doenças? Como o usuários são acompanhados?
- O Município financiou ou financia alguma etapa do tratamento da paciente?
- O Município intervém em questões de deslocamento e estadia da paciente em Porto Alegre?
- Quando a Paciente iniciou o tratamento em Porto Alegre como era organizada a saúde pública no município? Fale sobre como esta está organizada hoje considerando a implementação das políticas e programas do Ministério da Saúde. Que mudanças ocorreram relacionados aos mesmos?
- O Conselho Municipal de Saúde se reúne periodicamente? Como se dá a atuação do mesmo?
- Como você avalia o cuidado do município em relação à saúde da paciente?
- Qual o seu entendimento em relação a possibilidade do município auxiliar a paciente considerando a educação da mesma?
- A Secretaria da Assistência Social trabalha em conjunto com vocês? De que forma? Em que atividades?

- Existe a possibilidade no município da jovem ser inserida em atividade laboral? Existem alternativas de trabalho no município para pessoas com necessidades especiais?
- Como se dá o cuidado em saúde para os pacientes com necessidades especiais no município?

ANEXO IV: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Você está sendo convidado a participar de uma pesquisa intitulada “O impacto do contexto familiar e social e as repercussões que comprometem a saúde bucal e a autonomia do indivíduo portador da Anemia Diamond-Blackfan”, cujo propósito é observar e analisar a história de vida de um paciente no que diz respeito ao contexto social e de saúde, desde o diagnóstico da doença até os dias de hoje. O objetivo da pesquisa é estudar as consequências de uma síndrome rara na saúde geral do portador, avaliar as repercussões no contexto familiar e social, descrever as dificuldades enfrentadas durante o processo de diagnóstico e tratamento da Anemia Diamond-Blackfan. A pesquisa é de responsabilidade da Profa. Dra. Maria Cristina Munerato – Professora da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS e Chefe da Unidade de Estomatologia – HCPA (CRO-RS 7715).

Para participar da pesquisa você precisará responder a um questionário, conduzido pelo pesquisador, cujas perguntas podem referir-se ao processo saúde-doença da portadora e grupo familiar, cobertura do sistema de saúde vigente e dificuldades enfrentadas na execução de tarefas básicas como estudo, trabalho e lazer ou sobre sua participação no acompanhamento da paciente.

As perguntas serão realizadas em local reservado, com a duração média de 90 minutos e podem causar desconforto aos participantes, considerando a extensão da entrevista e o fato de poder levantar questões mobilizadoras relacionadas à própria doença ou ao Sistema Público de Saúde. A participação no estudo não trará benefício direto ao participante, mas o estudo poderá contribuir para o aumento do conhecimento sobre o assunto estudado e os resultados poderão auxiliar a realização de estudos futuros.

As entrevistas serão gravadas em áudio para posterior transcrição, a gravação será guardada pelo pesquisador durante cinco anos e após descartada. No caso do paciente portador da Anemia Diamond-Blackfan, os dados e as imagens referentes aos seus atendimentos constantes no prontuário do Hospital de Clínicas de Porto Alegre serão acessados para análise. A pesquisa visa analisar as características da doença e sua interferência na autonomia do sujeito portador e grupo familiar, os fluxos dentro do sistema de Saúde da região e sugerir alternativas

que promovam conforto e melhora na qualidade de vida das pessoas envolvidas na realidade do convívio com a Anemia Diamond-Blackfan.

A participação no estudo é totalmente voluntária, a não participação ou desistência após ingressar no estudo não implicará em nenhum tipo de prejuízo aos participantes. Não está previsto nenhum tipo de pagamento pela participação no estudo, da mesma forma o participante não terá nenhum custo com respeito aos processos envolvidos.

Os pesquisadores se comprometem a manter a confidencialidade dos participantes não divulgando seus nomes, embora devido ao tipo de estudo e por se tratar de um caso raro é possível que os participantes possam ser identificados quando da divulgação científica do estudo, devido à descrição das características associadas.

Se houver dúvidas poderão ser esclarecidas antes e durante o curso da pesquisa através do telefone (51) 3359 8248, no Serviço de Estomatologia do HCPA, de segunda a sexta das 8h às 13h, com a pesquisadora Rita Fabiane Teixeira Gomes ou a pesquisadora responsável pelo estudo: Profa. Dra. Maria Cristina Munerato. O Comitê de Ética em Pesquisa também poderá ser contatado para esclarecimento de dúvidas, no segundo andar do HCPA, sala 2227, ou através do telefone (51) 3359 7640, das 8h às 17h, de segunda a sexta.

Esse documento será elaborado em duas vias, sendo que uma delas será entregue ao participante e outra será mantida pelos pesquisadores.

Nome do participante _____

Assinatura _____

Nome do pesquisador _____

Assinatura _____

Local e data _____

ANEXO V – PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP – HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E UFRGS.

**HOSPITAL DE CLÍNICAS DE
PORTO ALEGRE - HCPA /
UFRGS**



Continuação do Parecer: 017.764

O projeto não apresenta pendências e está em condições de aprovação.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

Lembramos que a presente aprovação (versão do projeto de 27/10/2014, TCLE de 17/09/2014 e demais documentos submetidos até a presente data, que atendem às solicitações do CEP) refere-se apenas aos aspectos éticos e metodológicos do projeto.

Projeto cadastrado no sistema WebGPPG sob número 14-0440.

O projeto somente poderá ser iniciado após aprovação final da Comissão Científica, através do Sistema WebGPPG.

Qualquer alteração nestes documentos deverá ser encaminhada para avaliação do CEP. Informamos que obrigatoriamente a versão do TCLE a ser utilizada deverá corresponder na íntegra à versão vigente aprovada. A comunicação de eventos adversos classificados como sérios e inesperados, ocorridos com pacientes incluídos no centro HCPA, assim como os desvios de protocolo quando envolver diretamente estes pacientes, deverá ser realizada através do Sistema GEO (Gestão Estratégica Operacional) disponível na intranet do HCPA.

PORTO ALEGRE, 12 de Novembro de 2014

Assinado por:
Marcia Mocellin Raymundo
(Coordenador)

Endereço: Rua Ramiro Barcelos 2.350 sala 2027 F
Bairro: Bom Fim CEP: 90.035-000
UF: RS Município: PORTO ALEGRE
Telefone: (51)359-7640 Fax: (51)359-7640 E-mail: cephcpa@hcpa.ufrgs.br