

Doenças raras na Atenção Primária à Saúde e os desafios da assistência



Rare diseases in primary health care and the challenges of care

Silvia Pauline Pinto Silva¹, Mayara Valente Martins², Mayara Góes dos Santos³, Elen Ferraz Teston⁴.

¹Enfermeira especialista na Secretaria Municipal de Saúde (SESAU); ²Médica especialista na Secretaria Municipal de saúde (SESAU); ³Discente na Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS); ⁴Docente na Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS).

<http://www.seer.ufms.br/index.php/pecibes/index>

*Autor correspondente: Silvia Pauline Pinto Silva, Enfermeira especialista na Secretaria Municipal de Saúde (SESAU)
E-mail do autor: sil.pauline@gmail.com

Palavras-chave:
Atenção primária de saúde. Doença rara.

Keywords:
Primary healthcare. Rare disease.

Introdução: Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos diferentes de doenças raras. Estas podem apresentar sintomas inespecíficos e, pela baixa taxa de incidência, podem levar ao atraso no diagnóstico e consequente demora na intervenção terapêutica¹. A Atenção Primária à Saúde (APS) é porta de entrada da Rede de Atenção à Saúde do SUS, tem como responsabilidade o cuidado integral. Nos casos de atendimento às pessoas com doenças raras, já há necessidade de referência para outros serviços especializados. Contudo, as barreiras relacionadas a ocorrência de contrarreferência, torna o cuidado, que deveria ser compartilhado entre os diferentes pontos da rede, fragmentada. O presente estudo tem como objetivo relatar a assistência, e os desafios nas ações de cuidado às pessoas com doenças raras pela equipe multiprofissional na APS. **Material e Métodos:** Foram utilizadas informações disponíveis nos prontuários eletrônicos de pacientes com diagnósticos de doença rara, cadastrados em uma unidade de saúde da Família de Campo Grande-MS. **Resultados e discussão:** Foram identificados três casos: 1) Proteinose Alveolar Pulmonar (PAP): indivíduo do sexo masculino, 29 anos. Realizou-se atendimento domiciliar multiprofissional, com visitas médicas, de enfermagem, assistente social e de profissionais do Núcleo de Apoio à Saúde da Família (NASF). O acompanhamento clínico também foi necessário como solução para outros problemas de saúde subsequentes à PAP, como arritmias cardíacas e poliartralgias. Após pareceres técnicos da equipe, paciente conseguiu realizar procedimento de lavagem pulmonar total e evoluiu com sucesso terapêutico. 2) Encefalopatia necrosante aguda: criança do sexo masculino, 3 anos, em atraso global do desenvolvimento e sequelas permanentes graves, com necessidade de uso de oxigênio e ventilação mecânica, dieta via gastrostomia, diurese através de cateterismo intermitente e evacuações com uso de laxantes. Foram realizadas visitas médicas, de enfermagem, de assistência social e de profissionais do NASF. A reabilitação foi iniciada após encaminhamento para serviço secundário. A vacinação também foi realizada de forma domiciliar. Laudos técnicos foram fornecidos para obtenção de insumos e demais necessidades. Em ambos os casos não houve contrarreferência da especialidade à APS, sendo identificados somente após visita domiciliar da Agente Comunitária de Saúde (ACS). 3) Mixoma atrial: indivíduo do sexo masculino, de 31 anos, procurou repetidamente atendimento na APS por sintomas constitucionais, dispnéia, tosse crônica, dor torácica, hemoptise e perda ponderal. Apesar de diversas tentativas diagnósticas e terapêuticas, além de solicitação de avaliação especializada, o paciente não conseguiu acesso a tecnologias pesadas necessárias. Evoluiu para óbito, sendo encontrado mixoma atrial em sua necropsia. **Conclusões:** Conclui-se que o papel do cuidado pela APS proporciona a assistência integral à saúde e facilita o acesso aos demais níveis de atenção à saúde. O contato mais próximo do paciente e o acompanhamento pela equipe multidisciplinar é essencial, minimizando danos, prevenindo agravamentos, facilitando a reabilitação e melhorando o prognóstico. O manejo de doenças raras na APS se torna mais desafiador por problemas relacionados ao diagnóstico, ao tratamento, ao acesso a serviços de saúde mais complexos, às especificidades dessas doenças e à falta de contrarreferência de outras especialidades.

Referências:

1. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde –SUS [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2014 [acesso em 2021 mar 13]. 41p. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf. Acesso: 20/08/2023.