**Eixo Temático:** Assistência e Cuidado de Enfermagem

**ASSISTÊNCIA A PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: REVISÃO INTEGRATIVA**

Jennifer Araújo Costa, jennifer.araujo@discente.ufma.br1,

Ângela da Conceição Nogueira1,

Kananda Lima Andrade1,

Ismália Cassandra Costa Maia Dias2,

Perpétua do Socorro Silva Costa3

1 Acadêmicos do Curso de Enfermagem da Universidade Federal do Maranhão (UFMA); 2Doutora em Ciências Marinhas Tropicais. Professora da Coordenação de Enfermagem da Universidade Federal do Maranhão (UFMA); 3 Doutora em Ciências (Genética e Biologia Molecular). Professora da Coordenação de Enfermagem da Universidade Federal do Maranhão (UFMA).

**Introdução:** A Organização Mundial de Saúde define doença rara como aquela que afeta menos de 65 a cada 100.000 indivíduos, definição também adotada no Brasil(1). Sua baixa prevalência na população limita sua abordagem a pesquisas, geralmente em hospitais universitários vinculados ao Sistema Único de Saúde. Já no cotidiano dos atendimentos em saúde, sua triagem se dá no escopo de alguns programas de abrangência nacional, em serviços especializados de genética ou em outros serviços de alta complexidade.(2) A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PADR) foi estabelecida pelas Portarias Nº 199 e Nº 981. Suas diretrizes se somam a um conjunto de políticas de saúde já existentes, como o Programa Nacional de Triagem Neonatal e a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).(3)  A PADR têm por objetivo melhorar o acesso aos serviços de saúde e à informação, reduzir as incapacidades causadas por essas doenças e contribuir para a melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras. Esse cuidado é feito por meio de avaliações individualizadas das equipes multidisciplinares nos diversos serviços de saúde do país, como unidades de atenção básica, hospitais universitários, centros especializados de reabilitação e atenção domiciliar.(4) **Objetivo:** Caracterizar a assistência aos pacientes com doenças raras no Brasil. **Material e Métodos:** Revisão integrativa, realizada na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Scielo em maio de 2020. Os descritores foram “Doenças Raras” e “Assistência Integral à Saúde*”* utilizando o operador booleano *AND*. Foram encontrados na Biblioteca Virtual em Saúde (n=6), sendo destes incluidos 2 artigos e na base de dados Scielo (n=1) ao qual encontrava-se duplicado na (BVS). Incluíram-se artigos completos, publicados em português, disponíveis nos últimos 10 anos. Foram excluídos 2 manuais que não atendiam ao objetivo do trabalho, compondo a amostra 3 artigos. **Revisão de Literatura:** Os artigos foram publicados em 2014 (n=1) e 2018 (n=2), correspondendo a pesquisas do tipo exploratória, netnografia e estudo de caso clínico-qualitativo, realizados nas regiões sul e sudeste do Brasil. No país, os princípios da universalidade e integralidade apresentam dificuldades de efetivação, apesar da incorporação de novas tecnologias no sistema de saúde.(4) A falta de acesso aos medicamentos, até mesmo aqueles já incorporados ao SUS, somada a falta de capacitação especifica dos profissionais e a carência de tratamento para algumas doenças caracterizam algumas das maiores dificuldades encontradas.(2) Por isso, as associações de pacientes raros atuam desde a orientação de pacientes e familiares sobre o tratamento, acesso a medicamentos, até a participação na elaboração e implementação de políticas públicas.(2) Ainda assim, muitos pacientes precisam de projetos terapêuticos que devem ser implementados exclusivamente, devido as características de sua patologia. Entretanto observa-se pouco investimento em políticas de saúde que atendam esse público.(2) **Considerações Finais:** Apesar da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, pouco se avançou no atendimento aos pacientes com doenças raras. A quantidade limitada de publicações encontrados nessa pesquisa evidencia a necessidade de ampliação de pesquisas buscando melhorar a assistência aos pacientes.

**Descritores:** Doenças Raras; Assistência ao Paciente; Assistência de Saúde Universal.

**Referências:**

1. LIMA, Maria Angelica de Faria Domingues de; GILBERT, Ana Cristina Bohrer; HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, p. 3247-3256, 2018.

2. FONSECA, Rebecca Vilela Gonçalves da. A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil. 2014. 21 f., il. Trabalho de conclusão de curso (Bacharelado em Gestão em Saúde Coletiva) - Universidade de Brasília, Brasília, 2014.

3. ROSA, Weverton Vieira da Silva. Cuidado integral aos pacientes com doenças raras no Hospital Universitário de Brasília: subsídios para a criação do ambulatório de doenças raras. 2014

4. AITH, Fernando et al. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. **Revista de Direito Sanitário**, v. 15, n. 1, p. 10-39, 2014.

5. FABRIZZIO, Greici Capellari et al. Gestão do cuidado de um paciente com Doença de Devic na Atenção Primária à Saúde. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, v. 52, 2018.