

## **Neurofibromatose: Avaliação do perfil epidemiológico dos portadores e o impacto da doença nos programas de governo para a Região Integrada de Desenvolvimento do Distrito Federal e Entorno (RIDE-DF) em 2013.**

*Neurofibromatosis: Evaluation of the epidemiological profile of patients and the impact of the disease on government programs for the Integrated Development Region of the Federal District and surrounding areas (RIDE-DF) in 2013.*

Marcos Antonio de Amorim<sup>1</sup>

Natan Monsores de Sá<sup>2</sup>

### **RESUMO**

A neurofibromatose (NF) é uma doença rara, decorrente de uma desordem de causa genética autossômica dominante, caracterizando duas patologias com poucas características comuns entre elas. A neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou doença de Von Recklinghausen e a Neurofibromatose tipo II (NFII). Os objetivos desse estudo foram identificar os impactos econômicos gerados pela Neurofibromatose (NF) nas famílias de portadores da doença, avaliar o envolvimento do Estado nas ações e serviços voltados aos portadores de NF e propor a criação de um cadastro regional de todos os pacientes portadores de NF na RIDE-DF. Trata-se de um estudo qualitativo e quantitativo, desenvolvido a partir de um questionário eletrônico disponibilizado aos portadores de Neurofibromatose tipo I, tipo II e schwannomatose, cadastrados em associações ou grupos de portadores da desordem genética. O questionário teve 81 respostas válidas, sendo 58% dos sujeitos às mulheres e 42% homens. Do total de participantes do estudo, 54,3% tinham entre 21 a 40 anos de idade, 74,1% declararam uma renda familiar mensal de até 4 salários mínimos e 28,4% não chegaram a iniciar o ensino médio.

**Palavras-chave:** Neurofibromatoses, Doenças Raras.

---

<sup>1</sup> Farmacêutico e Bioquímico. Bolsista do Programa de Iniciação Científica – PROIC/2013. Bacharel em Saúde Coletiva – Universidade de Brasília.

<sup>2</sup> Doutor em Bioética, professor Adjunto da Universidade de Brasília. Departamento de Saúde Coletiva – DSC/UnB. Coordenador do Observatório de Doenças Raras da UnB.

## **ABSTRACT**

Neurofibromatosis (NF) is a rare disease caused by a disorder of autosomal dominant genetic cause, featuring two diseases with few common features between them. The type 1 (NF1) or Von Recklinghausen's disease and neurofibromatosis Neurofibromatosis type II (NFII). The objectives of this study were to identify the economic impacts generated by the Neurofibromatosis (NF) in families of patients with the disease, assess the state involvement in the actions and services geared to people with NF and propose the creation of a regional register of all patients in NF at RIDE-DF. This is a qualitative and quantitative study, developed from an electronic questionnaire available to patients with Neurofibromatosis type I, type II and schwannomatose, registered in associations or groups of carriers of the genetic disorder. The questionnaire had 81 valid responses, 58% of subjects to women and 42% men. Of the total participants, 54.3% were between 21-40 years of age, 74.1% reported a monthly income of up to 4 minimum wages and 28.4% did not get to start high school.

**Keywords:** Neurofibromatosis, Rare Diseases.

## **INTRODUÇÃO**

A Neurofibromatose (NF) é uma doença decorrente de uma desordem de causa genética autossômica dominante com total penetrância e sua manifestação no paciente possui variadas expressões. O termo NF é utilizado para duas patologias com poucas características comuns entre elas. A neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou doença de Von Recklinghausen é caracterizada por uma mutação no cromossomo 17 e manifestações cutâneas como manchas café com leite, efélides e neurofibromas. A do tipo 2 afeta o cromossomo 22 e se manifesta pelo surgimento de neuromas acústicos. Apesar de diferentes entendimentos sobre a definição de doença rara, a NF é considerada como rara, acomete igualmente ambos os sexos e em todas as raças. Até o momento, qualquer indicação sobre a quantidade de pacientes portadores foi baseada na relação entre incidência versus população (Geller e Bonalumi, 2004).

Segundo (CERELLO, 2008), a realidade vivida pelas pessoas com NF se agrava devido a pouca informação existente sobre a doença e, muitas vezes, o preconceito tem origem na própria família e/ou paciente. O sentimento comum é “de incômodo, medo, choque [...], preocupação, vergonha e tristeza”.

Esta pesquisa tem por objetivo descrever o perfil epidemiológico da população portadora de Neurofibromatose e os impactos dessa doença nos programas de governo para a Região

Integrada de Desenvolvimento do Distrito Federal e Entorno (RIDE-DF). O levantamento epidemiológico proposto pelo estudo é uma ferramenta importante para que os gestores possam conhecer o perfil epidemiológico dessa população e incorporar novas tecnologias de tratamento e reabilitação dos portadores.

## **REFERENCIAL TEÓRICO**

O conceito de doença rara recomendado pela Organização Mundial de Saúde (OMS) é que são distúrbios que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos (1,3 para cada duas mil pessoas). Na Europa, uma doença ou perturbação é definida como "rara" quando afeta menos de 1 por 2000 habitantes, existindo de 6000 e 8000 doenças raras que podem afetar 30 milhões de cidadãos da União Europeia. 80% das doenças raras são de origem genética; frequentemente são crônicas e potencialmente fatais. (Eurodis, 2009).

A Neurofibromatose é uma dessas doenças ditas como raras, podendo ocorrer por transferência genética dos pais para os/as filhos/as ou ocorrer por mutações novas, em uma proporção de 50% no caso da NF1 (Friedman, JM, 1999). “A taxa de mutação para o gene na NF1 (1/10.000) está situada entre as mais altas já descritas para qualquer gene conhecido em seres humanos” (Geller e Bonalumi, 2004).

O mais antigo relato que direciona para um portador de NF I é do século XIII na Áustria, ao descrever alterações em membro superior e nódulos na pele de um abade escriba. Ao longo dos séculos, várias descrições de manifestações clínicas relacionadas à NF foram feitas e denominações como “homem verruga” era atribuída aos portadores de neurofibromas. Somente no século XIX o caráter de transmissão dominante e hereditária da patologia foi relatado. No século seguinte, em 1987, os genes responsáveis pela NF1 e NF2 foram mapeados por Barker et al e Seizinger et AL (GELLER e BONALUMI, Artigo 1, CNNF).

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou doença de von Recklinghausen é uma das doenças genéticas mais comuns, afetando 1/4.000 a 1/3.000 indivíduos. Tem um modo de transmissão autossômico dominante e a penetrância é praticamente completa aos 5 anos de idade. O gene NF1, que é responsável pela doença, está localizado no braço longo do cromossoma 17 em 17q11.2. É um gene supressor tumoral, longo (350 kb, 60 exões), que codifica para uma proteína citoplasmática: a neurofibromina (Orpha.net, 2014). A alteração no gene é responsável pela incapacidade de síntese dessa proteína, que tem a função de atuar como moduladora da atividade de crescimento e diferenciação das células desde a vida intrauterina, e que se expressa primariamente nos

neurônios, oligodendrócitos, astrócitos, leucócitos e na medula das suprarrenais (Datson MM, Scrable H, Nordlund M, Sturbaum AK, Nissen LM, Ratner N., 1992).

A neurofibromatose tipo II (NF-2) é uma doença hereditária de transmissão autossômica dominante. No entanto, cerca de metade dos casos resultam de uma neo-mutação. A incidência está estimada em 1:50.000. Podem ocorrer três tipos de manifestações clínicas na NF – II: Schwannomas múltiplos dos nervos cranianos (o 8º par craniano está geralmente envolvido), schwannomas subcutâneos e neurofibromas, e manifestações oculares (opacidade do cristalino) que geralmente ocorrem na infância. O gene NF2 está localizado em 22q12 e codifica para uma proteína citoplasmática periférica designada schwannomina, que interage com as proteínas do citoesqueleto, como a actina. A schwannomina desempenha provavelmente um papel na adesão celular. (Orpha.net, 2014)

As manchas café com leite (de coloração marrom clara, planas e uniformes) estão presentes na maioria dos pacientes, outros desenvolvem neurofibromas cutâneos e neurofibromas profundos que envolvem o crescimento desordenado dos tecidos, ocasionando tumores que podem resultar em deformidades cutâneas e ósseas, surdez, cegueira, tumores cerebrais, doenças cardiovasculares e neoplasias malignas (Geller e Bonalumi, 2004).

Transtornos psicossociais afetam tanto o paciente quanto as pessoas com as quais se relaciona pela incerteza das complicações clínicas que possam ocorrer ao longo do tempo: a dificuldade de lidar com o fato de ter uma doença crônica incurável, questões ligadas à autoimagem, isolamento, dores causadas por neurofibromas que podem aparecer em regiões delicadas, cirurgias, dúvidas sobre querer ou não ter filhos, dificuldade com relação à organização do tempo devido às diversas visitas a especialistas (médico, fonoaudiólogo, psicólogo) e questões econômicas associadas às despesas com a doença (Korf&Rubenstein, 2005; Rezende e Rodrigues, 2006).

## **METODOLOGIA**

Trata-se de um inquérito epidemiológico de natureza qualitativa e quantitativa. O objeto de estudo foram os portadores e/ou cuidadores de Neurofibromatose no Brasil no ano de 2013, com a pretensão de que os dados obtidos sirvam como ferramenta de auxílio ao Governo na formulação de políticas públicas equânimes voltadas para a melhoria da qualidade de vida dos portadores de NF e outras doenças raras, aos movimentos e associações envolvidas com a

temática na busca de novas conquistas principalmente na saúde pública, bem como fomentar a pesquisa científica dessas doenças.

Em parceria com o Observatório de doenças raras da Universidade de Brasília – UnB, um questionário online, desenvolvido no aplicativo Google Drive, foi encaminhado às associações e grupos de portadores de NF no Brasil, dentre os quais a Associação Maria Vitória (AMAVI) e a Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose (AMANF), o qual foi disponibilizado para respostas dos indivíduos cadastrados nas associações no período de 02 de janeiro a 31 de março 2014. O questionário foi elaborado com 35 perguntas fechadas, tendo algumas à opção aberta, contendo variáveis de questionamento sociodemográfico, estado de saúde dos portadores e participação do Estado na logística da doença. A elaboração do questionário foi precedida de uma revisão bibliográfica sobre neurofibromatose e políticas para doenças raras. Ao processar as informações, gráficos e tabelas foram gerados utilizando-se frequências simples como dados.

Essa escolha metodológica se deu com base na dificuldade de realizar entrevistas individuais devido à raridade da doença. A articulação com o Observatório de Doenças Raras foi importante para a execução do projeto, sendo elo entre os movimentos e associações ligados as doenças raras e pacientes com NF. Cabe ressaltar que estatísticas prévias não foram realizadas por se tratar de um estudo piloto.

## **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Na pesquisa, 81 pessoas responderam o questionário eletrônico durante um período de 3 meses, sendo a faixa etária com maior número de participação, indivíduos com idade entre 21 e 40 anos, correspondendo a 54,3% das respostas. 74,1% declararam uma renda familiar mensal de até 4 salários mínimos. Os dados relativos do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) na Pesquisa Nacional por Amostra Domiciliar (PNAD) em 2012, aponta que 69,9% da população brasileira tinham uma renda familiar mensal menor que 5 salários mínimos. Segundo dados da Pesquisa de Orçamentos Familiares 2008-2009 – Perfil das Despesas do Brasil, o gasto com saúde aumentou de 7% do orçamento familiar, no período de 2002 e 2003, para 7,2%, em 2008 e 2009 (IBGE).

Quanto ao grau de escolaridade, 44,4% iniciaram o ensino superior e 30,9% desse total já concluíram a faculdade. De acordo com o censo do IBGE de 2010, na avaliação da escolaridade da população, em média 8,4% da população com 20 anos ou mais concluíram o

ensino superior. Nota-se que, mesmo com certo grau de limitações que podem ser impostas pela doença, o percentual de pessoas com nível superior completo está bem acima da média da população geral. Tecnicamente o percentual dos autodeclarados com a cor de pele branca e parda se assemelha aos números relativos da população no Brasil identificados no PNAD 2011-2012, onde 47,8% da população se declaram brancas e 43,1% de cor parda. As mulheres representam a maioria (58% = 47) dos que responderam o questionário e aqueles que responderam residir na RIDE-DF foi de 13,6%.

**Tabela 01**

Aspectos sociodemográficos e econômicos dos portadores de Neurofibromatose no Brasil, 2013 (n=81)

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>1. Faixa Etária (subgrupos)</b>		
Menores de 21 anos	<b>24</b>	<b>29,6</b>
21 – 40 anos	<b>44</b>	<b>54,3</b>
41 – 60 anos	<b>10</b>	<b>12,3</b>
Acima de 60 anos	<b>1</b>	<b>1,2</b>
Não responderam	<b>2</b>	<b>2,5</b>
<b>2. Renda Familiar Mensal*</b>		
Até 4 salários mínimos	<b>60</b>	<b>74,1</b>
5 – 10 salários mínimos	<b>16</b>	<b>19,8</b>
Acima de 10 salários mínimos	<b>5</b>	<b>6,2</b>
<b>3. Grau de Escolaridade</b>		
Ensino fundamental incompleto	<b>19</b>	<b>23,5</b>
Ensino fundamental completo	<b>4</b>	<b>4,9</b>
Ensino médio incompleto	<b>4</b>	<b>4,9</b>
Ensino médio completo	<b>18</b>	<b>22,2</b>
Ensino superior incompleto	<b>11</b>	<b>13,6</b>
Ensino superior completo	<b>25</b>	<b>30,9</b>
<b>4. Cor da pele</b>		
Branca	<b>41</b>	<b>50,6</b>

Parda	33	40,7
Outras cores	7	8,7
5. Local de Residência		
Ride - DF	11	13,6
Outras Unidades da Federação	70	86,4

\* Salário mínimo vigente no momento da pesquisa (R\$ 724,00).

**Fonte: Autoria Própria.**

Foi identificado que (93,8% = 76) já possuem o diagnóstico definitivo de NF e considerando que apenas 14% dos participantes desse estudo possuem menos de 8 anos de idades, confirmando os dados apresentados no estudo de Debella ET AL (2000) onde, cerca de 97% dos pacientes estudados em sua pesquisa, apresentaram os critérios de NF – 1 até os 8 anos de idade. Dentre aqueles com diagnóstico definitivo, 61% tiveram o diagnóstico em menos de 1 ano e 33,8% em 3 anos ou mais. 91,4% das respostas válidas referiram possuir ou estarem sob investigação para NF tipo I, dado semelhante apresentado por (GELLER e FILHO, 2004) em que a NF-1 representa cerca de 90% de todos os casos de NF.

A média de manifestações clínicas para NF foi de 3 sinais ou sintomas por paciente, sendo os dois mais prevalentes os neurofibromas e as manchas café-com-leite de diâmetro maior que 0,5 cm. 28,4% dos pacientes relataram que possuem outros sinais ou sintomas, além dos 7 critérios de diagnóstico propostos na conferência do *National Institutes of Health*, realizado em Bethesda – EUA em 1987, cujo critério de diagnóstico para NF-I, requer a presença de dois ou mais dos critérios descritos na tabela 2.

**Tabela 2 - Critérios diagnósticos de NF1**

Seis ou mais manchas café-com-leite com diâmetro maior que 0,5cm em crianças ou maior que 1,5cm em adultos
Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme
Sardas axilares ou inguinais
Glioma óptico
Dois ou mais nódulos de Lisch

Algum tipo de displasia óssea
Parente de primeiro grau com critérios de diagnóstico de NF1.

**Fonte: Conferência do *National Institutes of Health*, realizado em Bethesda – EUA em 1987**

Na classificação de intensidade das manifestações clínicas para NF– I, 21% estão relacionadas ao grau moderado e 9,9% ao grau IV (grave), um percentual expressivo, visto que este último provoca sérios comprometimentos à saúde, reduzem a expectativa de vida e muitas vezes intratáveis(GELLER e FILHO, 2004 p. 11).Ao serem questionados quanto ao tipo de profissional que fez o diagnóstico, 23,4% responderam clínico geral, 16% geneticista e/ou especialista em NF e 60,5% outros profissionais, sendo 33,3% destes, representados pela neurologia e dermatologia, especialidades que abordam a maioria dos critérios diagnósticos. Apenas 6,2% referiram outros profissionais como equipe multidisciplinar.

Quanto à qualidade no atendimento pelos profissionais de saúde, 14,8% concordam totalmente que foi bom e satisfatório 32,1% concordam parcialmente, 19,8% indiferente e 33,3% não concordam parcial ou totalmente, sendo que 23,4% destes, não concordam totalmente e considerando que cerca de 48% responderam que obtiveram o diagnóstico definitivo da NF na rede privada da saúde, permite supor que o despreparo profissional frente a esta e outras doenças raras, seja no âmbito público ou privado, podem ser traduzidos numa baixa qualidade do atendimento, com diagnósticos tardios, tratamentos pouco resolutivos e estresses físicos e emocionais, permitindo, talvez, uma relação com as respostas dos entrevistados quanto a atenção e respeito despendidos pelos profissionais, em que os dados se aproximam com os descritos na avaliação da qualidade e satisfação no atendimento, ou seja, mais de 30% dos pacientes e/ou cuidadores responderam que não foram bem tratados durante o processo investigativo da doença.

A linguagem técnico-científica muitas vezes dificulta a interlocução entre o profissional e o paciente, podendo limitar a compreensão desse paciente sobre seu verdadeiro estado de saúde e adesão ao tratamento, além de induzi-lo a buscar informações em outras fontes nem sempre confiáveis. Na pesquisa, 50,6% concordaram totalmente ou parcialmente que a linguagem utilizada pelos profissionais foi de forma clara, porém 39,5% não concordaram totalmente ou parcialmente, um índice relativamente elevado diante de uma patologia pouco conhecida e que desperta angústia e sofrimento nos pacientes e cuidadores.

No Brasil, estima-se que mais de 10 milhões de usuários acessam sites sobre a saúde regularmente (Gianotti, Pellegrino, Wada, 2012). Em 2009, declararam ter usado a internet



67,9 milhões de pessoas com idade superior a 10 anos, o que representa um aumento de 12 milhões (21,5%) em relação a 2008 - segundo dados do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE).

Quanto à busca por informações sobre a doença, cerca de 95% responderam buscar informações sobre NF, sendo que 79% destes apontaram a internet, dentre outros, como meio de esclarecimento sobre a doença, 36% apontam a internet como único instrumento de busca de informação, 37% informaram a figura do médico e as associações ou grupos de portadores de NF como meio de esclarecimentos de dúvidas. Uma pesquisa realizada por (Moretti, 2012) com 1.828 indivíduos, revelou que 90% dos sujeitos da pesquisa buscam informações para a própria saúde e 79% para a saúde de seus familiares.

O domínio do conhecimento sobre doenças raras geralmente é restrito a um grupo pequeno de profissionais, tornando os portadores dessas patologias, sujeitos carentes de informações, dispostos a utilizarem outras fontes como meio de encontrá-las. Segundo (Biruel, 2008), pesquisas mostram que a criação da internet favoreceu bastante o acesso a informação, colaborou também com uma produção massificada de conteúdos das mais variadas fontes, podendo representar um grande risco na área da saúde, pois tanto entre os profissionais de saúde como entre os consumidores, pode existir um desconhecimento das regras relativas à identificação de padrões de qualidade.

**Tabela 03**

Aspectos relacionados ao diagnóstico, evolução e tratamento dos portadores de Neurofibromatose no Brasil, 2013. (n=81)

	<b>n</b>	<b>%</b>
1. Diagnóstico Definitivo		
Possui	76	93,8
Não possui	5	6,2
2. Tempo de Diagnóstico		
Menos de 1 ano	43	53,1

1 – 2 anos	7	8,6
3 ou mais	31	38,3
3. Intensidade das Manifestações Clínicas		
Grau – I	15	18,5
Grau – II	33	40,7
Grau – III	17	21,0
Grau – IV	8	9,9
Não responderam	8	9,9
4. Profissional que fez o diagnóstico		
Médico clínico geral	19	23,4
Médico geneticista e/ou especialista em NF	13	16,0
Outras especialidades médicas	49	60,5
5. Qualidade no Atendimento (bom/satisfatório)		
Concordam totalmente	12	14,8
Concordam parcialmente	26	32,1
Não concordam total e parcialmente	27	33,3
Indiferente	16	19,8
6. Tipo de serviço de Saúde		
Público	35	43,2
Privado	39	48,1
Filantrópico	2	2,5
Outros	5	6,2
7. Atenção/respeito dos profissionais		
Concordam totalmente	18	22,2
Concordam parcialmente	22	27,2
Não concordam totalmente	19	23,5
Não concordam parcialmente	11	13,6

Indiferente	12	14,8
8. Clareza na linguagem profissional		
Concordam totalmente	21	25,9
Concordam parcialmente	20	24,7
Não concordam totalmente	22	27,2
Não concordam parcialmente	10	12,3
Indiferente	8	9,9
9. Busca informações sobre a NF		
Sim	77	95,1
Não	4	4,9

**Fonte: Autoria Própria.**

A prática de atividade física, segundo Nahas (2010), está sendo associada ao bemestar, à saúde e à qualidade de vida de todas as pessoas, independente das faixas etárias. Sendo realizada de forma regular, os benefícios aos poucos vão sendo intensificados, gerando sensação de prazer, rompimento de algumas limitações físicas e principalmente retardando a progressão de determinadas doenças. Atividades físicas regulares poderão reduzir sintomas de ansiedade e depressão, além de promover socialização e aumentar a percepção de bem-estar geral das pessoas com deficiência. Quanto à prática de atividade física, 45,7% responderam que praticam de forma regular, porém com frequências diferentes, 37% não gostam ou não tem tempo para praticar alguma atividade física e 17,3% responderam que o estado de saúde não permite.

A Portaria Nº 2.029, de 24 de agosto de 2011 do Ministério da saúde, ***Institui a Atenção Domiciliar no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Nessa Portaria o*** Serviço de Atenção Domiciliar (SAD) é descrito como “um serviço substitutivo ou complementar à internação hospitalar ou ao atendimento ambulatorial, responsável pelo gerenciamento e operacionalização das Equipes Multiprofissionais de Atenção Domiciliar (EMAD) e Equipes Multiprofissionais de Apoio (EMAP)” e a Atenção Domiciliar como uma “nova modalidade de atenção à saúde substitutiva ou complementar às já existentes, caracterizada por um conjunto de ações de promoção à saúde, prevenção e tratamento de doenças e reabilitação

prestadas em domicílio, com garantia de continuidade de cuidados e integrada às redes de atenção à saúde”.

Na pesquisa, 18% dos portadores de NF residentes no DF e entorno declararam ter conhecimento sobre a existência de um SAD e 9% destes possui algum tipo de serviço dessa modalidade.

A investigação de uma doença rara não é um processo rápido e na maioria das vezes, necessita de profissionais bem qualificados e uma base de apoio tecnológico-científico que permita o diagnóstico definitivo da doença, estando estes, quase sempre distantes do local de residência do paciente. Tudo isso, gera uma demanda financeira na qual a família acaba sendo a grande provedora dos gastos na busca por uma resposta mais rápida e alívio do doente, ficando o Estado como espectador daquilo que ele deveria garantir ao paciente, ou seja, a assistência plena e integral. 71,6% dos sujeitos da pesquisa apontam a família como sendo uma das fontes de recursos na investigação, diagnóstico e tratamento da NF. Destas, 60,5% indicam a família como única fonte de recursos. A participação do Estado como único provedor foi de 13,6%. Segundo dados da Pesquisa de Orçamento Familiar (POF, 2008-2009) do IBGE, o gasto familiar com a saúde é de 7,2%. Considerando os dados vistos anteriormente, onde a renda familiar mensal predominante entre os participantes da pesquisa está concentrada em menos de 4 salários mínimos, a família é apresentada como maior provedora dos gastos com a doença e prevalece a utilização dos tipos de serviços de saúde de natureza privada. Nota-se aí uma inversão de papéis, visto que a Constituição Federal Brasileira em seu Art. 196 estabelece a saúde como direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos.

Pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>3</sup>, onde novos exames para diagnosticar doenças raras serão incluídos nos protocolos do Sistema Único de Saúde (SUS) e dos hospitais e instituições, para atendimento de pacientes portadores dessas enfermidades, espera-se uma inversão desses papéis.

Questionados de como avaliariam a qualidade geral do atendimento dos serviços de saúde desde o aparecimento dos primeiros sinais da doença até atualmente, 75,3% indicaram regular a ruim e apenas 2,5% apontaram como excelente. Segundo (Schmidt e Strickland, 2000) “A gestão eficaz requer a tomada de decisão apropriada. A tomada de decisão apenas é tão precisa e confiável quanto a informação na qual está baseada. Em um contexto de restrições fiscais, as

<sup>3</sup> Portaria nº 199 de 30 de Janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

organizações de serviços públicos dependem do feedback de seus públicos alvos, para tornar as decisões efetivas a respeito dos serviços prestados”. Baseando nessa percepção dos sujeitos da pesquisa, a baixa qualidade do atendimento no setor público, poderia ser o feedback positivo para a consolidação da Política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras.

No questionamento quanto à participação em associações ou grupos de portadores de NF, 65% responderam não participarem de nenhum tipo de associação ou similares. Dos portadores, residentes no DF e entorno 72,7% desconhecem a existência de atividades em grupo direcionadas a apoiar os portadores de neurofibromatose no Distrito Federal. O envolvimento familiar no processo investigativo, diagnóstico e tratamento de determinadas doenças é muito importante, pois a falta de conhecimento da problemática pode gerar preconceitos e incertezas que levam o doente a um processo de exclusão e sofrimento. Na pesquisa, os participantes foram questionados se os serviços de saúde estimulam o envolvimento familiar no processo diagnóstico-terapêutico da NF. 55,5% responderam que não concordam total e parcialmente com o questionamento, 18,5% dizem ser indiferente e 25,9% concordam total e parcialmente. Quanto ao local de diagnóstico da NF, 11,1% tiveram o diagnóstico no DF, 86,4% em outra Unidade da Federação e 2,5% no exterior.

#### **Tabela 04**

Qualidade no atendimento pelos serviços de saúde, origem dos recursos e envolvimento do Estado e Associações de portadores de NF durante o processo investigativo, diagnóstico e tratamento no Brasil, 2013. (n=81).

	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>1. Origem dos recursos financeiros gastos com a doença</b>		
Somente família	49	60,5
Família e outros	2	2,5
Família, ONG e associações	2	2,5
Família e governo	2	2,5
Família governo e outros	3	3,7
Somente governo	11	13,6
Somente outros	12	14,8
<b>2. Qualidade do atendimento nos serviços de saúde</b>		
Excelente	2	2,5

Bom	18	22,2
Regular	29	35,8
Ruim	32	39,5
3. Participação em associações de portadores ou similares		
Sim	24	30
Não	53	65
Não responderam	4	5
4. Participação em tratamento experimental		
Sim	5	6
Não	72	89
Não responderam	4	5
5. Os serviços de saúde estimulam o envolvimento familiar na questão		
Concordam totalmente	9	11,1
Concordam parcialmente	12	14,8
Não concordam totalmente	36	44,4
Não concordam parcialmente	9	11,1
Indiferente	15	18,5

**Fonte: Autoria Própria.**

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Este trabalho contribui nas discussões sobre o acesso, qualidade no atendimento e participação do governo frente à portadores de doenças raras. Alguns achados importantes foram que o setor público tem pouca participação em todo o processo de investigação ao tratamento da NF, além disso, as famílias são as principais provedoras neste processo, mesmo com uma renda familiar mensal de até 4 salários mínimos em que 75,3% dos sujeitos da pesquisa consideram a qualidade geral do atendimento entre regular e ruim. Por se tratar de doenças raras, o capital social e tecnológico é hipossuficiente, bem como concentrado em poucos centros de referência, para garantir a integralidade na assistência dos portadores. A multidisciplinaridade, identificada nos diferentes profissionais que acompanham um portador de doenças raras, aponta para a necessidade de políticas ou programas de saúde pública que

fortaleçam essa prática, gerando um acesso mais humanizado tanto aos cuidadores quanto aos portadores de doenças raras.

## REFERÊNCIAS

Brasil. Ministério da Saúde (MS). O SUS de A a Z. Garantindo a saúde nos municípios. Brasília: Editora do Ministério da Saúde; 2009.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde (MS). Portaria Nº 2.029, de 24 de agosto de 2011 do Ministério da saúde. Institui a Atenção Domiciliar no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário Oficial da União; 24 Ago

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde (MS). Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 do Ministério da Saúde, institui a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras, aprova as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial da União; 30 Jan

Geller M, Bonalumi Filho A, editores. Neurofibromatose: clínica, genética e terapêutica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2004.

Datson MM, Scrabble H, Nordlund M, Sturbaum AK, Nissen LM, Ratner N. The protein product of neurofibromatosis type 1 gene is expressed at highest abundance in neurons, Schwann cells, and oligodendrocytes. *Neuron*. 1992;8:415-28.

Cerello AC. Neurofibromatose tipo 1: Representações Sociais da doença para pacientes e familiares. *Revista Ciência & Saúde Coletiva para a sociedade*. 2280/2012.

Friedman, JM. Epidemiology of neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet*. 1999;89:1-6.

Souza JF. Neurofibrose tipo 1: Mais comum e grave do que se imagina 395. *Rev Assoc Med Bras* 2009; 55(4): 394-9.

"Neurofibromatose: Doença é frequente, mas é desconhecida." Artigo publicado na revista do Conselho Federal de Medicina, Novembro/Dezembro 2008

Prevalência das doenças raras: Dados bibliográficos por ordem alfabética do nome da doença Maio 2014 - nº1. Disponível em: [http://www.orpha.net/REPORT\\_RARE\\_DISEASES](http://www.orpha.net/REPORT_RARE_DISEASES). Acessado em 10 de Outubro de 2014 às 11:15hrs.

Gianotti PSP, Pellegrino HP, Wada E. Globalização e serviços médicos: impulsionando o turismo de saúde. [23 fev 2012]. Turydes.2009;2(4) Disponível em: <http://www.eumed.net/rev/turydes/04/ggw.html>. Acessado em 23 de Outubro de 2014 às 18:26hrs.

Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose - AMANF: disponível em [www.amanf.org.br/orientacao\\_pais.doc](http://www.amanf.org.br/orientacao_pais.doc). Acessado em: 27 de Novembro de 2014 às 14:53hrs.

Rare Disease Task Force Working Group. Centers of Reference for rare disease in Europe: State-of-the-art in 2006 and Recommendations of the Rare Disease Task Force. Report; 2006 Dez [acessado 2012 maio 5]:[cerca 39p.]. Disponível em: [http://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_threats/non\\_com/docs/contribution\\_policy.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf). Acessado em: 15 de Dezembro às 10:35hrs.