

A Importância do Trabalho Interprofissional para o Cuidado Integral de Um Paciente com Doença da Urina do Xarope do Bordo: A Experiência de um SRDR.



Autores: Clara Camacho dos Reis^{1*}, Ana Kelen Dalpiaz², Lilia Farret², Fabiano de Oliveira Poswar²,
Ida Vanessa Doederlein Schwartz^{1 2}.



- 1. Universidade Federal do Rio Grande do Sul
- 2. Hospital de Clínicas de Porto Alegre
- * ccreis@hcpa.edu.br

Contextualização

A Doença da Urina do Xarope do Bordo (DUXB), um erro inato do metabolismo, tem o uso fórmula metabólica (FM) isenta de leucina, isoleucina e valina como parte do tratamento. A FM é de alto custo e é indisponível no Sistema Único de Saúde, sendo obtida pelos pacientes com DUXB de forma judicial.

A Portaria 199/2014 prevê a criação de Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR), com profissional assistente social (PAS) compondo a equipe mínima do SRDR. Assim, relatamos a nossa experiência como SRDR a partir da inclusão de um PAS no quadro do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM-HCPA).

O paciente do sexo masculino, atualmente de 22 anos, com diagnóstico de DUXB no primeiro mês de vida, possuía acesso à FM judicialmente desde o primeiro ano de vida. Contudo, em 2022 passou a ter dificuldade de acesso à FM, resultando em 5 internações, totalizando 72 dias, no período de junho/2022 a maio/2024. Durante as internações o atendimento pelo PAS visava a organização da alta hospitalar, sem seguimento pós-alta por não haver um PAS de referência para o SRDR.

Estratégias Adotadas

O paciente foi um dos primeiros a ser acompanhado pelo PAS do SGM-HCPA. Após a revisão do prontuário e da discussão do caso com os médicos geneticistas e a nutricionista, foi realizado contato telefônico com os serviços de saúde, de assistência social da cidade de origem e com a instituição responsável pelo processo judicial de acesso à FM. Constatou-se que a família tinha acompanhamento limitado no município e que a equipe local desconhecia a importância do tratamento proposto. Diante disso, foi realizada uma reunião on-line com a equipe do hospital e do município.

A partir da discussão do caso com a Defensora Pública responsável, foi realizada solicitação, através de laudo médico, da ampliação do prazo de renovação do processo judicial e a antecipação do pedido de renovação do processo, evitando que o paciente ficasse sem a FM enquanto o processo estivesse em tramitação. A renovação do processo judicial passou a ser monitorada pelo PAS da saúde do município de origem junto com a família do paciente.

Desfechos Observados

Após a intervenção realizada pelo PAS do SGM-HCPA, houve a regularização do acesso à FM em 2024. Desta forma, o paciente está há um ano sem nova internação por falta da FM, tornando possível identificar outras necessidades de saúde e superando a lógica da sobrevivência.

Aprendizado com a Experiência

Ao lidar com doenças raras complexas que dependem de intervenções de alto custo, é indispensável o trabalho interprofissional voltado para o cuidado integral das pessoas com doenças raras, incluindo a participação da atenção básica. Este caso ilustra essa necessidade, bem como os ótimos resultados desse trabalho.

Aplicabilidade e Replicabilidade

A intervenção do PAS no âmbito dos SRDR ainda é incipiente na maioria dos SRDR do Brasil. Este relato é um exemplo das barreiras enfrentadas pelos pacientes no acesso aos tratamentos e de como realizar a integração da equipe interdisciplinar dos SRDR para facilitar o acesso à esses tratamentos.

