

TRATAMENTO MULTIDISCIPLINAR DAS DOENÇAS RARAS: PANORAMA DOS DADOS DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

Monique Sartori Broch^{1,2}, Gabriella Zanin Figuera^{1,2}, Mariana Lima Scortegagna^{1,2}, Carolina Peçaiques de Oliveira², Filipe Bernardi², Claudia Fernandes Lorea^{1,2}, Antonette Souto El Husny^{2,3}, Mara Lucia Schmitz Ferreira Santos^{2,4}, Victor Evangelista de Faria Ferraz^{2,5}, Marcela Câmara Machado Costa^{2,6}, Angelina Xavier Acosta^{2,7}, Isadora Viegas^{1,2}, Bibiana Mello de Oliveira^{1,2}, Têmis Maria Félix^{1,2}, Raras Network Group.

¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) - monique.sartoribroch@gmail.com; ²Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS); ³Hospital Bettina Ferro de Souza; ⁴Hospital Pequeno Príncipe; ⁵Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto; ⁶Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; ⁷Hospital Universitário Prof. Edgard Santos.

INTRODUÇÃO

O tratamento multidisciplinar tem se consolidado como uma abordagem fundamental no manejo de doenças raras (DR), dada a complexidade clínica e a diversidade de manifestações que essas condições podem apresentar.

O envolvimento simultâneo de diferentes especialidades é essencial para atender às múltiplas necessidades dos pacientes, que frequentemente enfrentam desafios relacionados ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento longitudinal (Figura 1).

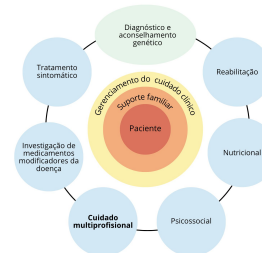


Figura 1. Tratamento multidisciplinar, integrado e centrado no paciente. Fonte: Adaptado de SBGM e Interfarma, 2023.

sua maioria (47,4%) financiado pelo SUS. Foram identificados 933 diagnósticos distintos, destacando-se como mais prevalentes a Distrofia Muscular de Duchenne (16,3%), a Esclerose Lateral Amiotrófica (9,2%) e a Fibrose Cística (7,5%) (Figura 3 e 4).

Entre as terapias de reabilitação, a Fisioterapia (32%) e a Fonoterapia (24,7%) foram as mais frequentes. O Sistema Único de Saúde (SUS) foi responsável pelo financiamento da maioria dos tratamentos (61,1%).

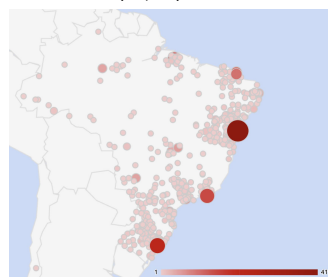


Figura 2. Município de nascimento dos participantes (n = 4.248).

OBJETIVO

Descrever o perfil dos pacientes com DR que realizam acompanhamento multidisciplinar registrados na RARAS.

MATERIAL E MÉTODOS

Foram utilizados dados das etapas retrospectiva (2018-2019) e prospectiva (2022 a maio de 2025) do inquérito epidemiológico da RARAS, coletados por meio de um formulário padrão utilizando a plataforma REDCap.

Considerou-se tratamento multidisciplinar como o cuidado integrado de indivíduos por diferentes especialidades e profissionais da saúde, incluindo também terapias medicamentosas, psicológica e dietética.

RESULTADO

Do total de 19.048 registros, foram identificados 4.238 (22,2%) participantes em acompanhamento multidisciplinar (Tabela 1 e Figura 2).

Tabela 1. Caracterização da amostra.

Gênero	N (%)
Masculino	2.214 (53,2%)
Feminino	2.021 (47,7%)
Etnia	N (%)
Branca	1.828 (46,9%)
Parda	1.745 (44,6%)
Região de nascimento	N (%)
Região Nordeste	1.650 (41,0%)
Região Sudeste	926 (23,0%)
Região Sul	892 (22,2%)

Quanto ao diagnóstico, 61,9% dos participantes apresentavam diagnóstico confirmado, sendo que, entre estes, 76,4% possuíam diagnóstico etiológico, em

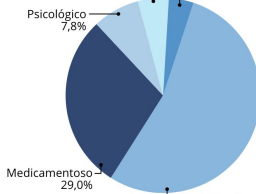


Figura 3. Tratamentos multidisciplinares mais prevalentes.

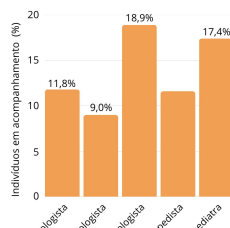


Figura 4. Especialidades médicas mais prevalentes.

DISCUSSÃO

O acompanhamento multidisciplinar esteve presente em mais de 20% dos participantes registrados na RARAS.

A maioria desses atendimentos envolveu reabilitação e acompanhamento com diferentes especialistas, com financiamento predominante pelo SUS.

CONCLUSÃO

A atuação coordenada de equipes multiprofissionais é essencial para otimizar o diagnóstico, individualizar tratamentos e melhorar a qualidade de vida dos pacientes, especialmente quando em condições crônicas e com alta complexidade clínica.

Nesse contexto, os dados reforçam a importância de consolidar e expandir o cuidado multidisciplinar no Brasil, por meio de políticas públicas, com foco na integralidade e continuidade da atenção às pessoas com doenças raras.

REFERÊNCIAS

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA; INTERFARMA. Genética para profissionais que atuam na Atenção Primária à Saúde no Brasil. [S. l.]: SBGM; Interfarma, 2023.

AGRADECIMENTOS: Pesquisadores da RARAS, DECIT/Ministério da Saúde, Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico