

IMPACTOS DA MULTIDISCIPLINARIDADE NA ASSISTÊNCIA A PACIENTES COM DOENÇAS GENÉTICAS RARAS

Yasmin Matos Sammour¹, Thiago Ribeiro Dantas Saturnino¹, Cinthia Silveira Lino Cintra¹, Janinne Barboza Rangel², Gerson Silva Carvalho³, Giselle Maria Araujo Felix Adjuto⁴, Monique Oliveira Poubel⁵, Bárbara Cátia Martins Silva⁵, Luciana Corrêa Martinho⁶, Kallianna Paula Duarte Gameleira⁷, Maria Teresinha De Oliveira Cardoso⁸.

¹ Bolsistas do Projeto Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS) e estudantes de Medicina na Universidade Católica de Brasília (UCB).

² Bolsista do Projeto RARAS e Médica Geneticista.

³ Médico Geneticista, Chefe da Unidade de Genética, Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR) e Serviço de Referência em Triagem Neonatal Ampliada (SRTNA) do Hospital de Apoio de Brasília (HAB).

⁴ Médica Geneticista do Projeto RARAS, do SRDR e docente de Medicina na Escola Superior de Ciências da Saúde (ESCS).

⁵ Nutricionista Especialista em Triagem Neonatal e Erros Inatos Do Metabolismo dos Serviços de Referência em Triagem Neonatal Ampliada e em Doenças Raras - HAB.

⁶ Odontopediatra no SRDR e SRTNA do HAB.

⁷ Médica Endocrinopediatra do SRTNA e SRDR do HAB e coordenadora de Triagem Neonatal Ampliada-Secretaria de Saúde do Distrito Federal (SES-DF).

⁸ Médica Geneticista do Projeto RARAS Coordenação da Regional Centro Oeste-SBGM e professora adjunta do curso de Medicina da UCB.

INTRODUÇÃO

Doenças genéticas raras são, em sua maioria, crônicas, progressivas e multissistêmicas, o que torna sua abordagem clínica complexa e frequentemente fragmentada.¹ Por isso, a atuação conjunta de profissionais de saúde promove melhora dos prognósticos, manejo de comorbidades e qualidade de vida.² É crucial documentar experiências clínicas que evidenciem os impactos da multidisciplinaridade na genética médica.

OBJETIVOS

Corroborar a relevância da abordagem multidisciplinar no manejo de pacientes com doenças genéticas raras, por meio da descrição de casos representativos.

MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um estudo descritivo e prospectivo, realizado entre 2023 e 2025, com base na análise de pacientes acompanhados entre 2024 e 2025 no Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR) do Hospital de Apoio de Brasília (HAB), participantes do projeto Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS). Foram selecionados quatro pacientes com comprometimentos multissistêmicos graves, com o objetivo de demonstrar a importância da atuação multiprofissional no cuidado integral de pacientes raros multicomprometidos.

RESULTADOS

Selecionou-se quatro pacientes que apresentaram melhora significativa na qualidade de vida após o cuidado multiprofissional. Uma paciente com esclerose lateral amiotrófica (ELA) foi acompanhada por pneumologia, neurologia, nutrição, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional e genética, com melhora da dispnéia, da disfagia e do sono. Uma criança com mucopolissacaridose (MPS) tipo VI, em seguimento com múltiplas especialidades, apresentou controle do glaucoma, estabilidade respiratória e suporte emocional. Outra paciente, com MPS tipo I (forma Hurler-Scheie), teve redução da dor crônica e melhora do sono e da função respiratória sob cuidados integrados. Por fim, uma criança com doença neurodegenerativa, acompanhada há 12 anos por equipe composta por geneticista, nutricionista, endo-

crinopediatra, neuropediatra, odontopediatra, pneumopediatra, fisioterapeuta e terapeuta ocupacional, apresentou redução das internações, melhora clínica global e suporte familiar por meio de aconselhamento genético e psicoterapia.



Figura 1 - Hospital de Apoio de Brasília - Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR), Serviço de Triagem Neonatal.
Fonte: AMAVIRARAS, 2024.

DISCUSSÃO

O apoio psicológico aos pacientes e às famílias, o aconselhamento genético e o cuidado multiprofissional, direcionado às necessidades específicas de cada caso, favorecem a qualidade de vida e o alívio dos múltiplos sintomas associados a doenças raras graves e multissistêmicas. Os casos analisados evidenciam que a articulação entre diferentes especialidades da saúde favorece um plano terapêutico longitudinal e centrado no paciente.

CONCLUSÃO

O acompanhamento dos pacientes do projeto RARAS e a literatura reforçam que o cuidado mediado por diferentes profissionais da saúde humaniza o atendimento, amplia o amparo ao paciente e permite ações de reabilitação e suporte à vida. É, portanto, indispensável a adoção do trabalho interdisciplinar nos SRDRs em âmbito nacional.

PALAVRAS-CHAVE

Doenças raras; ação multiprofissional; qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

