



FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO
PROGRAMA DE MESTRADO EM PSICOLOGIA E SAÚDE

ROSÂNGELA MILENA DA SILVA

**NEUROFIBROMATOSE: MAPEAMENTO DE ASSOCIAÇÕES,
INSTITUIÇÕES E SERVIÇOS EXISTENTES NO BRASIL**

SÃO JOSÉ DO RIO PRETO/SP

2023

ROSÂNGELA MILENA DA SILVA

**NEUROFIBROMATOSE: MAPEAMENTO DE ASSOCIAÇÕES,
INSTITUIÇÕES E SERVIÇOS EXISTENTES NO BRASIL**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Psicologia e Saúde, como parte dos requisitos para obtenção do Título de Mestre.

Orientador: Prof. Dr. Nelson Iguimar Valerio

Coorientadora: Profa. Dra. Eny Maria G. Bertollo

SÃO JOSÉ DO RIO PRETO/SP

2023

Silva, Rosângela Milena da.

Neurofibromatose: Mapeamento de associações, instituições e serviços existentes no Brasil / Rosângela Milena da Silva. São José do Rio Preto, 2023.

117p.

Dissertação (Mestrado) - Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP

Eixo Temático: Psicologia e Saúde

Orientador: Prof. Dr. Nelson Iguimar Valerio

Coorientadora: Profa. Dra. Eny Maria G. Bertollo

1. Neurofibromatose. 2. Doença de Von Recklinghausen. 3. Instituições. 4. Mapeamento. 5. Associações

ROSÂNGELA MILENA DA SILVA

**NEUROFIBROMATOSE: MAPEAMENTO DE ASSOCIAÇÕES,
INSTITUIÇÕES E SERVIÇOS EXISTENTES NO BRASIL**

BANCA EXAMINADORA

Presidente e Orientador: Prof. Dr. Nelson Iguimar Valerio

Instituição: Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto

1º Examinador:

Instituição:

2º Examinador:

Instituição:

São José do Rio Preto, ____ / ____ / ____

DEDICATÓRIA

Dedico esse trabalho ao meus pais, irmã, minha tia
Fernanda, tio Júnior e meu amado Avô Bertão que
sempre foi exemplo de resiliência.

AGRADECIMENTOS

A Deus, por me conceder saúde e sabedoria para seguir sempre em frente. Obrigada por ser a minha força e o meu guia em todos os momentos. A ti, Senhor, toda honra e toda a glória.

Aos meus pais, que nunca mediram esforços para me ensinar o caminho do bem, e sempre me apoiaram em todas as etapas da minha vida. Sem vocês, eu não chegaria até aqui. Muito obrigada por tudo! O amor que sinto por vocês é incondicional.

À minha família, sinônimo de amor e união. Obrigada por acreditar no meu sonho e sempre me motivar a seguir em frente. É muito bom saber que posso contar com vocês em todos os momentos. Amo vocês!

Um agradecimento especial ao meu orientador, Professor Doutor Nelson Iguimar Valerio, e a minha coorientadora Professora Dra. Eny Maria G. Bertollo por toda a paciência, empenho e sentido prático com que sempre me orientaram neste trabalho e em todos aqueles que realizei durante o mestrado. Obrigada pela confiança e por me atenderem todas as vezes que bati em suas portas. Agradeço por todos os ensinamentos compartilhados de forma admirável, e por me guiar nos primeiros passos da pós-graduação. Muito obrigada ao orientador e coorientadora por tudo!

Agradeço aos professores e colaboradores do Programa de Mestrado em Psicologia e Saúde Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP, que sempre foram prestativos, e cada um com seu conhecimento me ajudaram a concluir esse trabalho.

À Prof. Adília Maria Pires Sciarra pela atenção, sugestões e colaboração.

Agradeço a todas as instituições participantes e seus responsáveis que prontamente se dispuseram em contribuir com a pesquisa, o meu muito obrigada.

Agradeço à Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - CAPES.

A todos que direta ou indiretamente contribuíram para conclusão do trabalho.

SUMÁRIO

| | |
|--|------|
| Dedicatória..... | iv |
| Agradecimentos | v |
| Lista de Anexos..... | viii |
| Lista de Apêndices..... | ix |
| Lista de Figuras..... | x |
| Lista de Tabelas | xi |
| Resumo | xii |
| Apresentação..... | 1 |
| Introdução | 3 |
| Neurofibromatose | 3 |
| Aspectos clínicos, classificações e manifestações da doença..... | 4 |
| Aspectos psicossociais e culturais | 7 |
| Objetivos..... | 10 |
| Objetivo geral | 10 |
| Objetivos específicos | 10 |
| Método..... | 11 |
| Tipo de pesquisa | 11 |
| Cenários e participantes | 11 |
| Instrumento e coleta de dados..... | 12 |
| Análise dos dados | 13 |
| Aspectos éticos | 14 |
| Resultados e Discussões | 15 |
| Formação da casuística..... | 15 |

| | |
|---|----|
| Dados sociodemográficos dos respondentes | 17 |
| Características das instituições | 19 |
| Categorias | 23 |
| Objetivo, missão e visão do serviço/entidade..... | 24 |
| História e evolução do serviço/entidade | 26 |
| Estrutura física do local | 30 |
| Recursos humanos | 32 |
| Organograma do local..... | 34 |
| Projetos desenvolvidos | 36 |
| Outras atividades desenvolvidas no local | 40 |
| Atividades voltadas para as famílias..... | 41 |
| Recursos / condições para melhor atendimento..... | 44 |
| Informações que julgar importantes/pertinentes..... | 46 |
| Conclusão..... | 70 |
| Referências..... | 72 |
| Apêndices..... | 86 |
| Anexos | 95 |

LISTA DE ANEXOS

| | |
|---|----|
| Anexo 1 - Carta de Aprovação no CEP | 95 |
| Anexo 2 - Relatório de Aconselhamento Genético..... | 99 |

LISTA DE APÊNDICES

| | |
|--|----|
| Apêndice 1 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido TCLE | 86 |
| Apêndice 2 - Instrumento para coleta de dados | 91 |

LISTA DE FIGURAS

| | |
|---|----|
| Figura 1 - Fluxograma - Representação dos 143 e-mails encaminhados para solicitação da participação da pesquisa. | 12 |
| Figura 2 - Representação da formação da casuística da pesquisa..... | 16 |
| Figura 3 - Distribuição das Instituições participantes do estudo, segundo a sua localização estadual no Brasil, 2023..... | 20 |
| Figura 4 - Nuvem de Palavras: objetivo, missão e visão do serviço..... | 25 |
| Figura 5 - Objetivo, Missão e Visão do Serviço/Entidade..... | 25 |
| Figura 6 - História e evolução do Serviço / Entidade, nas perspectivas dos respondentes..... | 28 |
| Figura 7 - Estrutura física do local, como cômodos e tipos de sala..... | 31 |
| Figura 8 - Recursos humanos apresentados pelas instituições..... | 33 |
| Figura 9 - Organograma das respectivas instituições | 35 |
| Figura 10 - Projetos desenvolvidos..... | 38 |
| Figura 11 - Outras atividades desenvolvidas | 40 |
| Figura 12 - Nuvem de palavras: atividades voltadas para a família | 43 |
| Figura 13 - Atividades voltada para as famílias..... | 43 |
| Figura 14 - Recursos / Condições para melhor atendimento | 45 |
| Figura 15 - Informações da Entidade que julgar importantes/pertinentes | 47 |

LISTA DE TABELAS

| | |
|--|----|
| Tabela 1 - Informações sobre dados sociodemográficos dos dez respondentes (n = 10) | 18 |
| Tabela 2 - Estatística descritiva das variáveis Idade e Tempo de Serviço dos participantes do estudo (n = 10) | 19 |
| Tabela 3 - Informações apresentadas pelos respondentes referentes as características das Instituições participantes na pesquisa (n = 10) | 21 |

SILVA, R. M. (2023). *Neurofibromatose: mapeamento de associações, instituições e serviços existentes no Brasil*. (Dissertação). Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu* Mestrado em Psicologia e Saúde. Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP. São José do Rio Preto, SP.

RESUMO

Introdução: Doenças Raras (DR) são assim denominadas por apresentarem uma diversidade de manifestações clínicas, podendo variar não somente em relação ao tipo, mas também de pessoa para pessoa. Dentre elas encontra-se a Neurofibromatose (NF), também conhecida como doença de Von Recklinghausen, uma enfermidade de natureza genética, que pode afetar múltiplos sistemas dos indivíduos. Assim, torna-se importante estudá-la, para que se possa ofertar tratamento e acompanhamento adequados à população envolvida. **Objetivos:** Identificar e mapear as instituições de apoio aos pacientes com Neurofibromatose e seus familiares, existentes no Brasil. **Método:** Trata-se de uma pesquisa descritiva exploratória e transversal, com análise qualitativa e quantitativa dos dados. As instituições pesquisadas foram identificadas e incluídas a partir de busca através da *Internet*, pela técnica “Bola de Neve” em que os respondentes indicavam outros locais de pesquisa. Das 143 entidades localizadas; 10 foram selecionadas e participaram da investigação, constituindo a amostragem do estudo. Após a autorização e aceite ao Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE); os representantes das instituições preencheram ao questionário semidirigido, de autorresposta, elaborado pelos autores e encaminhado por *e-mail*. Os dados coletados foram tabulados por meio de estatística descritiva simples (frequências, médias, medianas e desvios padrões) e, de modo qualitativo, por agrupamentos semânticos de respostas coincidentes, analisadas por juízes interdependentes (autora e orientador), a luz da literatura pertinente. **Resultados e Discussões:** As instituições apresentaram-se de formas distintas com relação à infraestrutura

física e humana, bem como, nas atividades/ações desenvolvidas no atendimento aos pacientes e respectivos familiares. Para a maioria das entidades, a prestação de serviços é direcionada a diagnósticos e tratamentos clínicos aos usuários, e o número de atendimentos encontra-se aquém das necessidades da demanda existente. **Conclusão:** Os dados permitiram visualizar o funcionamento e as principais características das instituições avaliadas e indicaram a necessidade de incentivar medidas e políticas públicas e privadas de fomento e apoio às mesmas, bem como, pesquisas de caráter mais abrangente, de modo a especificar os reais desafios enfrentados pelas entidades/serviços brasileiros de atendimento aos pacientes e familiares com Neurofibromatose.

Palavras-chave: Neurofibromatose; Doença de Von Recklinghausen; Instituições; Mapeamento; Associações.

ABSTRACT

SILVA, R. M. (2023). *Neurofibromatosis: mapping current associations, institutions, and services in Brazil*. *Stricto Sensu* Postgraduate Program master's degree in psychology and health. São José do Rio Preto Medical School - FAMERP. São José do Rio Preto, SP.

Introduction: Rare Diseases (RD) are so called because they can present a variety of clinical manifestations and vary not only in type, but also from person to person. Neurofibromatosis (NF) is among them; also known as Von Recklinghausen's disease, a genetic disorder that can affect multiple systems in individuals. Therefore, it is important to study it to offer appropriate treatment as well as follow-up to the population affected. **Objectives:** To identify and map existing supporting institutions for patients with Neurofibromatosis and their families in Brazil.

Method: This is a descriptive, exploratory, cross-sectional study with qualitative and quantitative data analysis. The institutions surveyed were identified and included through Internet search engine results, using the "Snowball" technique in which respondents pointed out other research sites. Of the 143 organizations identified; 10 were selected and took part in the research, comprising the study sample. After consenting to and accepting the Free and Informed Consent Form (FICF), the representatives of the institutions filled in the semi-directed, self-answered questionnaire drawn up by the authors and sent by e-mail. Data collected was tabulated using simple descriptive statistics (frequencies, means, medians and standard deviations) and, qualitatively, by semantic groupings of coinciding answers, analyzed by interdependent judges (author and advisor), according to the related literature. **Results and Discussions:** The institutions have presented themselves in different ways of physical and human infrastructure, as well as in terms of the activities carried out to assist patients and their families. For most of the organizations, the services provided are mainly focused on diagnosis and clinical treatment of users, and the number of services is below the needs of the current

demand. **Conclusion:** Data made it possible to understand the functioning and main characteristics of the institutions evaluated and indicated the need to encourage public and private measures and policies to foster and support them, as well as more comprehensive research, to determine the real challenges faced by Brazilian institutions/services for patients and families with Neurofibromatosis.

Keywords: Neurofibromatosis; Von Recklinghausen's disease; Institutions; Mapping; Associations.

APRESENTAÇÃO

O desenvolvimento desse estudo se justifica pela necessidade de se conhecer e identificar os locais que atendem pacientes e familiares com Neurofibromatose (NF), um tipo de Doença Rara (DR) que, como tal, ainda carece de conhecimento científico, sobretudo pelas múltiplas vertentes que a envolvem, como a complexidade de seu diagnóstico, tratamento e acompanhamento.

Considerando sua possibilidade de interferência em múltiplos sistemas, pode afetar várias dimensões do funcionamento do organismo humano, bem como: motora / músculo esquelética (deformidades ósseas, com prejuízos no peso e estatura, movimentos, práticas esportivas e musicais), cognitivas (linguagem, aprendizagem leitura e desempenho escolar), emocionais (ansiedade, humor, autoestima) e sociais / relacionais devido a problemas estéticos, que acabam resultando em estigmas e discriminações por parte de seguimentos da sociedade, além de cefaleia, zumbido, diminuição da audição, e dor de caráter neuropático nos casos de Schwannomas, dentre outros (Valerio, 2003; Amanf, 2008; Souza et al., 2009; Moraes et al., 2013; Dhaenens et al., 2021; Martinelli et al., 2021).

A realização desse estudo apresenta ainda um interesse de natureza pessoal, pois a própria autora e seus parentes são diagnosticados com a referida Síndrome e, para além dos sofrimentos provocados pela característica natural dessa doença, todos vivenciam as dificuldades relacionadas ao atendimento, realização de exames e demais necessidades de suporte e seguimentos adequados.

A relevância dessa pesquisa consiste também no fato da escassez de quantidade adequada de profissionais habilitados para atender as demandas desses pacientes e de seus respectivos familiares, bem como de locais especializados que possam contribuir para a preservação de sua saúde e qualidade de vida (Lucchese et al., 2018).

Identificam-se diversos trabalhos direcionados para auxiliar no tratamento clínico (Ferner et al., 2007; Marques & Veronez., 2015; Luz et al., 2016; Aureliano, 2017; Lucchese et al., 2018; Legius et al., 2021;), entretanto, pesquisas relacionadas às associações, instituições e serviços para pacientes com Neurofibromatose são escassas (Amanf, 2008). Tais entidades ainda são pouco conhecidas pelos profissionais e pela sociedade, nesse sentido, é de suma importância a busca pela identificação e mapeamento das referidas, no Brasil.

Estudo dessa natureza pode dar conta de ampliar os conhecimentos a respeito da vivência com a doença, como também, auxiliar outras pessoas que não sabem por onde começar, que locais procurar, ou, de modo geral, como lidar com uma situação que foge ao controle. Assim, o fato de compartilhar essa experiência, pode contribuir positivamente para o enfrentamento da doença, um motivo nobre e justo para o encaminhamento desse trabalho.

Para os pesquisadores e centros científicos envolvidos, os dados permitirão ampliações de conhecimentos especializados na temática, habilidades e competências neste campo do saber. Ao Programa de Pós-graduação *Stricto Sensu*, Mestrado em Psicologia e Saúde da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP, e à Ciência, constitui ampliações para esta área.

Tomando por base as considerações formuladas, a presente pesquisa contribuirá para a divulgação e reconhecimento destas Instituições no meio acadêmico, assistencial e social (Maçano, 2022), permitindo melhor preparo das mesmas para o atendimento à população.

INTRODUÇÃO

Neurofibromatose

De acordo com Salviano e colaboradores (2020), as doenças raras (DR) estão atreladas a uma condição degenerativa crônica e, desse modo, envolvem uma complexidade social e de acesso à saúde. Tal assertiva reforça a necessidade de estudá-las, como forma de lançar luz a questões ainda desafiadoras nas tratativas com esse tipo de enfermidade. Dentre as doenças consideradas como raças, encontra-se a Neurofibromatose.

O termo Neurofibromatose (NF) vem da combinação de duas palavras: neuro e fibroma, onde neuro significa nervo e fibroma é um crescimento exagerado (ou tumor) de células parecidas com fibras. Assim, neurofibroma é um tumor causado pelo crescimento de células relacionadas com nervos (Amanf, 2008) e podem surgir no sistema nervoso central ou periférico, como cérebro e medula, órgãos, pele e ossos (Sawatzki & Cooper, 2022; Lumertz, 2022).

Pessoas acometidas de Neurofibromatose apresentam uma taxa maior de morbimortalidade, se comparadas à população em geral, já que, como doença genética, ainda não há intervenção médica preventiva ou de reversão das lesões (Antônio et al., 2013). Segundo esses autores, o acompanhamento se dá, na maioria dos casos, pelo aconselhamento genético e pela identificação precoce dos agravos. Assim, o seu estudo se faz importante, pela necessidade premente de maior conhecimento sobre o seu diagnóstico e tratamento.

A etiologia da Neurofibromatose é genética, e está entre a população que convive com doenças raras sem medicamento disponível, foi descrita inicialmente em 1882 por Von Recklinghausen (Lucchese et al., 2018). As NF são doenças causadas por mudanças em alguns genes, que acontecem por acaso quando as células se multiplicam. Uma mutação pode alterar o funcionamento do gene, modificando a proteína que controla e assim atrapalhar as atividades

das células e dos órgãos. Portanto, os genes são estruturas que comandam o crescimento e desenvolvimento e determinam as características biológicas, como a cor do cabelo, altura e tipo sanguíneo, assim como o próprio surgimento de doenças (Cunha et al., 2019).

Pode acontecer de nenhum dos pais terem a alteração, assim, caso a NF for identificada em um dos filhos(as) é denominada nova mutação. A partir de então, essa criança tem a chance de transmitir aos descendentes, sendo considerada como doença hereditária. A mutação pode ser levada através de um espermatozoide ou um óvulo, e resultar em uma criança com a alteração genética, hereditária (Lum et al., 2022).

Mesmo que estudada por importantes pesquisadores, há muito tempo, a Neurofibromatose é uma doença de caráter ainda desconhecido para parcela expressiva da sociedade (Bertollo, 2020).

De acordo com a literatura diversos pesquisadores, ao longo da história, como Mark Akensidi no ano de 1785, “apresentaram relatos maiores referentes a um paciente apelidado de home verruga Wart Man relatado por Tilesius Von Tileau em 1793 com nódulos cutâneos, manchas nas pernas, escaras, prurido e uma enorme cabeça” (Riccardi, 1992, p. 344). Logo depois Robert Smith, descreveu dois casos de pacientes com neuromas, semelhantes àqueles descritos posteriormente por Friedrich Daniel Von Recklinghausen em 1882 (Smith, 2018). A partir destes estudos iniciais, diversos outros pesquisadores e profissionais clínicos em todo o mundo passaram a investigar e apresentar propostas de intervenções terapêuticas em conformidade com as manifestações.

Aspectos clínicos, classificações e manifestações da doença

As neurofibromatoses foram classificadas de diversas formas clínicas ao longo dos anos e por diferentes autores, sendo três delas as mais conhecidas e utilizadas pelos especialistas: a Neurofibromatose Tipo 1 (NF 1) e Tipo 2 (NF 2) e Schwannomas (Lumertz, 2022).

Ao revisitar a literatura Ramos e colaboradores em 2021, apontam que NF1 acomete 1 em cada 3.000 nascidos vivos, é reconhecida como doença de Von Recklinghausen, sendo o neurofibroma o tumor principal. Essa forma clínica se caracteriza pela complexidade e por envolver vários órgãos e sistemas, trata-se de mutação genética no braço longo do cromossomo 17. O referido cromossomo tem como função codificar uma proteína denominada neurofibromina, a qual predomina nos neurônios, células de Schwann, oligodendrócitos, astrócitos, leucócitos e na medula das suprarrenais responsável por modular a atividade de crescimento e diferenciação das células desde a vida intrauterina (Victorio, 2021; Anders et al., 2022).

Já a forma clínica NF2, apresenta incidência de 1/33.000 nascidos vivos e prevalência de 1/60.000, sendo reconhecida como neurofibromatose acústica ou central. Ela decorre da alteração no gene NF2, localizado no cromossomo 22q12.2, o qual é responsável por codificar a neurofibromina-2. Tal alteração contribui para a diminuição da produção ou redução da função da merlina, que é uma proteína supressora tumoral.

A NF3, reconhecida como Schwannomatose, é menos frequente e tem como prevalência 1/126.000 nascidos vivos. Essa forma clínica é caracterizada pela associação das manifestações dos tipos NF1 e NF2 (Ramos et al., 2021).

Como as NF são consideradas doenças raras é razoável esperar que a maioria dos profissionais de saúde tenha alguma dificuldade em diagnosticá-la e tratá-la, adequadamente. Sabendo que existem cerca de cinco mil doenças raras distribuídas em 3 a 5% da população mundial, fica evidente a importância em conhecer cada uma delas (Amanf, 2008).

Os critérios para o diagnóstico da NF1 se fundam nos aspectos que seguem: (A) Se não há nenhum dos pais com a doença, deve-se considerar: no mínimo seis manchas, café com leite, maiores do que cinco mm em pacientes pré-adolescentes e maiores que 15 mm em doentes adultos; sardas, nas axilas ou na virilha, bilaterais; no mínimo dois neurofibromas, de qualquer

tipo, ou, ainda, um plexiforme; glioma das vias ópticas; no mínimo dois nódulos de Lisch, examinados pela lâmpada de fenda; no mínimo duas anormalidades da coroide, examinadas pela tomografia de coerência óptica ou pela imagem por reflectância infravermelha; lesão óssea típica (displasia do esfenoide ou tortuosidade anterolateral da tíbia, ou pseudoartrose de um osso longo, além de variante patogênica heterozigótica para o gene NF1 em pelo menos 50% dos alelos de um tecido aparentemente normal). (B) Se um dos pais tem a NF1, é necessário apenas um dos critérios explicitados acima para o diagnóstico. No caso de outras manifestações, pode-se afirmar que são menos frequentes, como macrocefalia, convulsões, glaucoma, opacificação da córnea, alterações ósseas, sindactilia, alterações endócrinas, estenose pulmonar, hipertensão arterial, nevus verrugosos, hamartomas, feocromocitomas, melanomas malignos de íris e rabiomiossarcomas, além de neurofibromas em rins, estômago, coração, língua e bexiga (Legius et al., 2021; Amanf, 2023; Armstrong et al., 2023).

Encontra-se em anexo 2: Relatório de Neurofibromatose com critérios Neurofibromatose tipo 1 realizado pela equipe da genética coordenado pela Prof. Dr. Eny Golloni Bertollo da Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular Upgem, 2023.

Já na NF2 o diagnóstico se manifestará por meio da perda auditiva catarata em idade precoce e fraqueza muscular, localizado no cromossomo 22 (locus 12.2). Além de necessitar de um parente de primeiro grau com NF2, schwannomas vestibulares, meningiomas, catarata subcapsular posterior (juvenil), membrana epirretiniana, schwannomas cutâneos, ependimomas, também painel genético positivo para variante patogênica do gene NF2 (Alves et al., 2021).

A Schwannomatose possui duas variantes que são causadas por genes diferentes, porém localizados próximos um do outro no cromossomo 22: SCH1 (gene SMARCB1) e SCH2 (gene LZTR1). A variante 2 pode apresentar schwannoma vestibular unilateral. Esse tipo geralmente se manifesta após os 30 anos, sendo a principal queixa a dor de caráter neuropático, em um ou

mais dos schwannomas cutâneos profundos. As pessoas com SCH geralmente apresentam manchas café com leite (Ramos et al., 2021).

Aspectos psicossociais e culturais

A Neurofibromatose geralmente afeta a pele e sistema neurológico, causa aparecimento de tumores, múltiplas manchas café com leite, alterações no sistema nervoso central, ósseas e auditivas (Amanf, 2008; Amorim & Sá., 2015, Antonio et al., 2013; Maschio, 2018). Tais manifestações podem contribuir para a estigmatização, preconceito, discriminação, e em algumas situações levar o indivíduo com NF ao isolamento social (Sá et al., 2021), e à necessidade de lidar com aspectos emocionais, que poderão influenciar na percepção da vida.

Segundo Santos (2019) o caráter crônico da NF, pode ser considerado como estressor extremo para adultos e como moderado para crianças e adolescentes, coloca o paciente e seus familiares em condições de vulnerabilidade para problemas psicossociais. Isso não significa, entretanto, que todo indivíduo com NF desenvolva padrões de transtornos.

A insatisfação e as inseguranças quanto à autoimagem também fazem parte. Ambas as condições estão associadas a características da doença como a impossibilidade de cura e a baixa probabilidade de intervenção sobre os sintomas e suas complicações, levando ao descontrole em pacientes com Neurofibromatose, o que pode gerar emoções negativas. Esses sentimentos fazem com que os indivíduos busquem possíveis formas de conviver com a Síndrome.

Observa-se ainda de forma empírica e científica, que os indivíduos com NF apresentam baixa autoestima, dificuldades de relacionamento interpessoais, sentimento de vergonha e fracasso, culpa dificuldades de acesso a atividades profissionais, e cansaço ao ter de repetir e explicar a sua doença inúmeras vezes, aspectos que interferem na qualidade de vida destes (Valerio, 2003; Platenik et al., 2019).

De acordo com Cerello et al., (2013) as preocupações, os medos, as incertezas e ansiedades que são vividas em decorrência das deformidades estéticas causadas pela doença, são observados em algumas situações nas quais o paciente apresenta manifestações clínicas.

Ao revisitar a literatura Valerio (2003), Goloni-Bertollo (2004), Rodrigues et al., (2015), Santos (2019), Santos e Valerio (2020) salientam que a depressão aparece em muitos casos, principalmente pela aparência e desfiguração, podendo levar ao afastamento, relacionado com o impacto negativo precipitado. Conseqüentemente o paciente pode apresentar sintomas como: baixa autoestima, vergonha, exclusão e chegar a um quadro de depressão com significativos prejuízos na sua qualidade de vida.

De acordo com o Ministério da Saúde “o reconhecimento temporâneo ou precoce de uma doença rara permite que ações adequadas sejam adotadas pelas equipes de saúde, reduzindo o risco de intercorrências graves ou melhorando o prognóstico e a expectativa e qualidade de vida das pessoas afetadas” (Brasil, 2022, p. 8).

Acredita-se que a qualidade de vida é um fator importante para a sobrevivência do ser humano, pois abrange aspectos, como a educação, moradia, saúde e condições socioeconômicas, emocionais e espirituais.

Qualidade de vida é a noção humana relacionada ao grau de satisfação encontrado na vida familiar, amorosa, social e ambiental e a própria existência. É uma síntese cultural de todos os elementos que determinada sociedade considera com seu padrão de conforto e bem-estar e nesse sentido é uma construção social (Carvalho, 2019, p. 5).

Como verificado, a NF apresenta caso clínico complexo o qual precisa de uma equipe multidisciplinar para desenvolver os cuidados a pacientes e familiares, por toda a vida. Sabe-se que existem trabalhos direcionados para auxiliar no tratamento, porém associações e centros de NF são poucos para que possam auxiliar as famílias e pacientes nesta condição. O diagnóstico preciso é primordial para que se tenha um tratamento adequado, pois esta

anormalidade apresenta manifestações sistêmicas diferenciadas a cada afetado, independente dos critérios estabelecidos (Martinelli et al., 2021).

No Brasil existem entidades que desenvolvem ações de auxílio a pacientes e familiares com NF com vários profissionais em diversas áreas, capacitados a atender essa população, como médicos de diferentes especialidades, biólogos, psicólogos, assistentes sociais e enfermeiros. Estas instituições proporcionam à família um auxílio na conduta a ser realizada com o paciente, tanto em fase pré-escolar como escolar e também no ciclo socioeconômico, além de uma adaptação e ajustamento à vida (Dantas et al., 2022).

Apesar do Ministério da Saúde apresentar uma lista de Instituições classificadas como serviços de referências ou atenção especializada em condições raras, incluindo as Neurofibromatoses (Brasil, 2022), ainda se desconhece a quantidade e abrangência qualificada dos Serviços / Entidades dada a alta e diversificada demanda de pessoas com NF, distribuídos no território nacional.

Considerando o contexto da sociedade em que o indivíduo se insere atualmente, com todos os seus paradigmas que o circunda, e os aspectos emocionais que transpassam este diagnóstico, o presente trabalho tem como ênfase realizar levantamento e mapear instituições, associações e serviços existentes no Brasil, que têm como finalidades realizar acompanhamento multidisciplinar para pacientes com Neurofibromatose e seus respectivos familiares, visando assim um tratamento não somente clínico, mas que abranja os aspectos multidimensionais que circundam a doença (Rosa, 2021).

OBJETIVOS

Objetivo geral

Identificar, descrever, analisar e compreender, a partir de relatos, Associações, Instituições, Centros e Serviços de apoio aos pacientes com Neurofibromatose e seus familiares, existentes no Brasil.

Objetivos específicos

- Identificar associações, instituições e serviços em âmbito nacional;
- Estabelecer o mapeamento por regiões e estados brasileiros;
- Descrever desenvolvimento (história e evolução), estrutura (física e humana), e dinâmica (atividades, programas e projetos) destas entidades.

MÉTODO

Tipo de pesquisa

Trata-se de um estudo descritivo, exploratório, transversal com análises quantitativa e qualitativa dos dados.

Cenários e participantes

Para a identificação e seleção das Instituições / Serviços, optou-se pela amostragem não probabilística *snowball*, ou bola de neve, por ser uma técnica utilizada em pesquisas de abordagens quanti qualitativa e por permitir o alcance de populações pouco conhecidas ou de difícil acesso (Bockorni & Gomes, 2021). Para tanto, realizou-se a busca ativa nas redes sociais (Internet, WhatsApp, Instagram etc.) por meio da referida, no período de novembro de 2021 a abril de 2023. Com a identificação e contato dos primeiros locais que atendiam pacientes com Neurofibromatose os respondentes foram indicando outros Serviços. Desta forma, a quantidade das Entidades foi sendo ampliada fazendo assim, o efeito “bola de neve”.

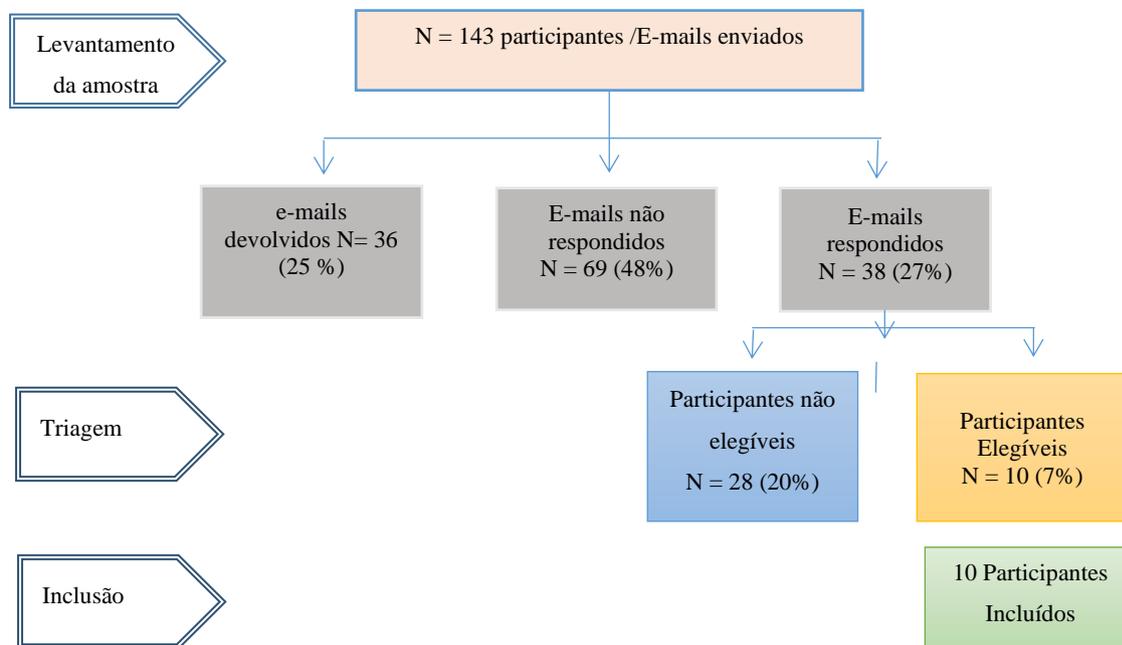
Como critério de inclusão considerou-se: as instituições, associações, centros e serviços brasileiros, independentes de características ou tempo de existência que se constituem como entidades de apoio e atenção aos familiares e/ou pacientes com Neurofibromatose.

E como critério de exclusão considerou-se: as entidades diversas cuja finalidade não estavam exclusivas, ou parcialmente voltadas para a avaliação, ou o acompanhamento clínico, psicológico, jurídico, social dos pacientes e ou familiares com Neurofibromatose.

Dos 143 e-mails encaminhados, participaram 10 profissionais que integravam as equipes de saúde e que foram representantes dos diversos Serviços / Entidades que atendiam pacientes com Neurofibromatose no momento da coleta de dados desta pesquisa (Figura 1).

Figura 1

Fluxograma - Representação dos 143 e-mails encaminhados para solicitação da participação da pesquisa.



Instrumento e coleta de dados

Para coleta de dados, após busca e identificação das Entidades na internet / método “bola de neve”, fez-se o contato telefônico, ou via e-mail com um dos profissionais que atuava no referido cenário para este estudo. Nesse momento realizou-se o esclarecimento da pesquisa, convite para participação e orientações sobre o conteúdo do Termo de Consentimento Livre Esclarecido - TCLE (Apêndice 1). Diante desse primeiro aceite os respondentes receberam via e-mail o referido Termo e o instrumento (Apêndice 2), sendo solicitada a devolução de ambos, por meio do endereço eletrônico do pesquisador.

Utilizou-se como instrumento para a coleta de dados um questionário de autorresposta, desenvolvido pelos próprios pesquisadores a partir da literatura e relacionado com os objetivos do estudo. O documento compreendia perguntas semi dirigidas sobre as características sociodemográficas do respondente e da Entidade representada; aspectos relativos a população

atendida, quantidade e perfil dos profissionais que compunham o quadro; infraestrutura física e humana do local, bem como história, missão, visão e projetos desenvolvidos (Apêndice 2).

Análise dos dados

Para a análise dos dados quantitativos foi utilizada estatística descritiva simples (frequências, médias, medianas e desvios padrões), e para os dados qualitativos, a transcrição das informações na íntegra com as respostas tabuladas por agrupamentos de categorias a partir de enunciados com semânticas semelhantes, analisados por juízes interdependentes (autora e orientador) e discutidos com informações da literatura pertinente.

As respostas foram tratadas a partir do sistema quantitativo interpretativo, descrito por Biasoli-Alves (1998). O referido sistema tem por finalidade compreender o significado que a fala ou a conduta dos respondentes avaliados “[...] podem assumir dentro do contexto do projeto e da abordagem conceitual dele” (Biasoli-Alves, 1998, p. 147).

Este sistema prevê dois momentos interligados: o primeiro refere-se a cada pergunta do Instrumento, e o segundo constitui a categorização das respostas suscitadas, de acordo com seus conteúdos e conforme os temas centrais envolvidos em cada enquete. O valor deste tipo de análise está na possibilidade de operacionalização e quantificação dos dados, também a interação dos mesmos com a abordagem teórica e a contribuição pessoal experiencial do pesquisador (Oliveira, 2023).

Conforme Patias & Hohendolff (2019) há diferentes finalidades em cada abordagem metodológica, sendo que a pesquisa quantitativa busca a generalização e a replicação de seus resultados e a pesquisa qualitativa a sua compreensão e interpretação. Os autores referem que, em alguns aspectos a compreensão de que as lógicas, visões de realidade, de conhecimento podem ser diferentes em cada uma das abordagens metodológicas, concordam que nenhuma perspectiva é melhor que a outra, mas que as diferentes assimilações sobre a realidade e sobre

o fenômeno estudado implicam, geralmente, em diferentes métodos a serem empregados pelos pesquisadores.

Aspectos éticos

O projeto desta pesquisa seguiu todas as recomendações éticas e legais previstas na Resolução 466/2012, e Resolução 510/2016, sendo apreciado e aprovado pelo Comitê de Ética em pesquisa da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP sob o parecer nº 5.877.536 e CAAE 65360322.9.0000.5415 (Anexo 1).

Destaca-se que as informações ofertadas pelos participantes se deram após aprovação do projeto no Comitê de Ética em Pesquisa e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE (Apêndice 1), enviados por Email e retornados devidamente preenchidos, à pesquisadora. Para garantir o sigilo e o anonimato, as identificações das Instituições participantes terão o codinome dos planetas do sistema solar seguidos de sequência numérica.

O desenvolvimento desta pesquisa apresenta riscos considerados mínimos e compreende o constrangimento pelas perguntas ao questionário, mas todos os respondentes tiveram autonomia de participação ou recusa, garantida. Terão ainda, o sigilo pessoal e institucional assegurado.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Os resultados apresentados são referentes a dez Instituições que participaram do estudo: “Neurofibromatose: mapeamento de associações, instituições e serviços existentes no Brasil”. Todas as Entidades / Serviços foram representados por um responsável para responder às questões formuladas. As categorias foram sistematizadas para demonstrar as similaridades e particularidades das Organizações.

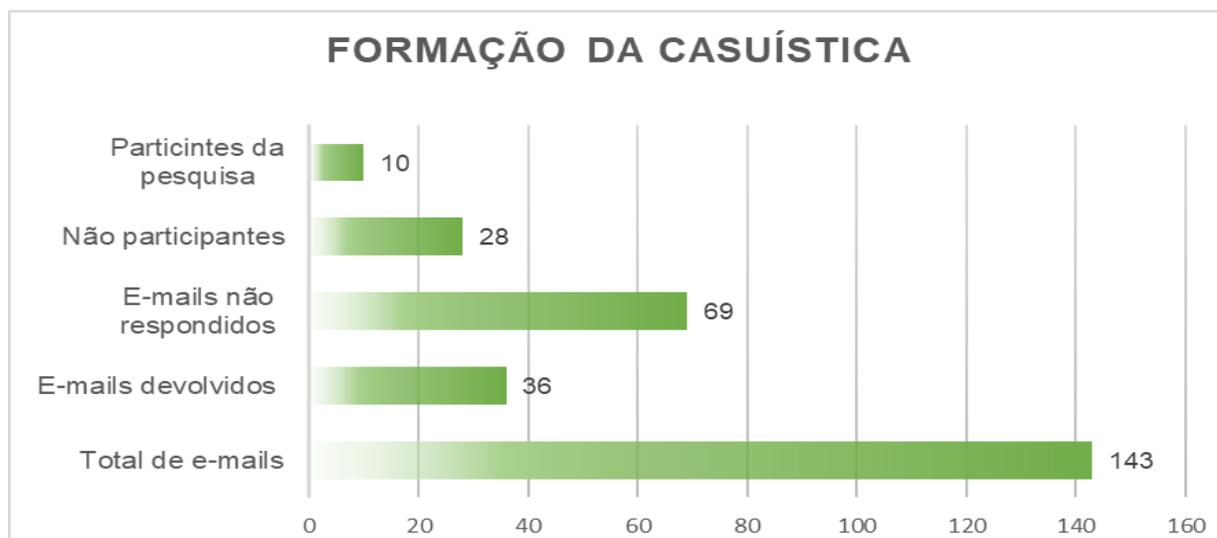
O presente capítulo dispõe de informações referentes aos conteúdos encontrados, análises e discussões pautadas na literatura afim. Os dados são apresentados em tabelas, e figuras, seguidos das respectivas descrições e comentários, em conformidade com a sequência das Categorias organizados no instrumento de coleta.

Formação da casuística

Para a formação da casuística, embora tenham sido encaminhados e-mails para 143 Serviços obteve-se o aceite e participação de 10 (7%). Vale ressaltar, que nesta etapa do Estudo, deparou-se com várias barreiras durante o levantamento das Instituições, tais como: e-mails não respondidos ($n=69 = 48\%$), endereços eletrônicos incorretos ($n=36 = 25\%$), e devolutivas relatando não atender a doença em questão ($n=28 = 20\%$), conforme demonstrados na Figura 2.

Figura 2

Representação da formação da casuística da pesquisa



Fonte: Autora, 2023.

Os dados indicam que houve um alto índice de não respostas aos e-mails enviados que podem estar representando a cultura de não envolvimento e participação em pesquisas da população brasileira, atribuições de atividades de trabalho nas rotinas demandadas, como por exemplo, cobranças de metas, sobrecargas de pacientes a serem atendidos, e baixo número de profissionais disponíveis para esta finalidade, ou mesmo extravios relacionados ao veículo on-line utilizado na demonstração do instrumento de coleta.

Pesquisas que analisam frequências de participações em estudos científicos com metodologias de envios de questionários, via on-line ou correios comuns, apontam baixo retorno de respondentes, em torno de 10 a 20 por cento do montante enviado.

Calliyeris & Las Casas (2016) reiteram esses contrapontos dizendo que uma das preocupações no método de coleta de dados via net se refere ao índice de resposta, pois essa taxa de retorno pode ser prejudicada em diversas etapas, seja por endereço eletrônico não entregue por erro, ou ainda por desatualização de cadastro. Outros problemas apontados são aqueles que, por algum motivo não conseguem responder à pesquisa, ou também pelo fato da

abordagem, que muitas vezes pode inibir ou até mesmo irritar o respondente, fazendo assim com que desmotive de fornecer as respostas.

Para o presente estudo, se o universo dos respondentes fosse mais amplo, os resultados poderiam representar uma caracterização mais realista das atividades existentes no Brasil para os atendimentos aos pacientes e familiares com Neurofibromatose. Poderiam ainda, melhor visibilizar as localizações e os perfis de estrutura física / humana e dinâmica das diferentes Instituições que atuam na área, nas distintas regiões do país.

Dados sociodemográficos dos respondentes

Na Tabela 1 são apresentados os dados referentes aos participantes, tais informações demonstram que dos 10 responsáveis em responder ao instrumento, seis são homens e quatro mulheres. Quanto a escolaridade, a categoria com maior porcentagem foi a de curso superior completo (40%) tendo ainda 10% pós-graduação, 10% mestrado, 20% doutorado e 20% pós-doutorado. Com relação ao estado civil, 60% indicaram ser casados, e a religião predominante foi a católica com 40%. Para a profissão, 60% indicaram ser médicos; e quanto as especialidades, 50% são da área de genética médica, 20% clínica médica, 10% farmacologia, 10% imunogenética, e 10% profissional da saúde.

Os respondentes ocupam cargos/funções diversos, 60% deles referiram exercer uma única função, sendo que quatro atuam exclusivamente na assistência; um na docência e um ocupa o cargo de Gerência de Educação em Saúde. Três (30%) exercem dupla função, associando a assistência ao ensino ou a gestão, sendo médico voluntário e coordenador clínico, professora e geneticista e professor e coordenador do setor. E um mencionou fazer parte da equipe multiprofissional, composta por nutricionista, psicólogo, médico, geneticista, fonoaudióloga, dentista, pneumologista, pediatra, assistente social, terapeuta ocupacional e farmacêutico.

Tabela 1*Informações sobre dados sociodemográficos dos dez respondentes (n = 10)*

| VARIÁVEIS | | f | % |
|----------------------|---|----------|----------|
| Sexo | Masculino | 6 | 60 |
| | Feminino | 4 | 40 |
| Estado civil | Casado | 6 | 60 |
| | Solteiro | 4 | 40 |
| Religião | Ateu | 1 | 10 |
| | Católico | 4 | 40 |
| | Católico não praticante | 1 | 10 |
| | Cristão | 1 | 10 |
| | Judaica | 1 | 10 |
| | Umbanda | 1 | 10 |
| | Não respondeu | 1 | 10 |
| Escolaridade | Superior Completo | 4 | 40 |
| | Pós-graduação | 1 | 10 |
| | Mestrado | 1 | 10 |
| | Doutorado | 2 | 20 |
| | Pós-Doutorado | 2 | 20 |
| Profissão | Enfermeira | 1 | 10 |
| | Geneticista/docente | 1 | 10 |
| | Médico | 6 | 60 |
| | Médico/docente | 1 | 10 |
| | Profissional da Saúde | 1 | 10 |
| Especialidade | Clínica Médica | 2 | 20 |
| | Farmacologia | 1 | 10 |
| | Genética Médica | 5 | 50 |
| | Imunogenética | 1 | 10 |
| | Profissional da Saúde | 1 | 10 |
| Cargo/função | Médico voluntário e coordenador clínico | 1 | 10 |
| | Médica assistente | 1 | 10 |
| | Professor associado II | 1 | 10 |

| | | |
|---------------------------------------|---|----|
| Professora e geneticista | 1 | 10 |
| Assistência Médica | 1 | 10 |
| Professor, Coordenador do setor | 1 | 10 |
| Gerência de Educação em Saúde | 1 | 10 |
| Médica geneticista | 1 | 10 |
| Médica do serviço de genética médica | 1 | 10 |
| Faz parte da equipe multiprofissional | 1 | 10 |

Com relação as idades dos participantes, verifica-se que estas apresentam intervalo/amplitude de 42, sendo a menor de 31 e a maior de 73 anos (média = 49,9 e desvio padrão $\pm 14,6$). Em relação ao tempo de serviço, observa-se que possui amplitude de 20 anos, sendo o menor tempo de cinco e o maior valor de 25 (média = 12,7 e desvio padrão $\pm 7,2$). A mediana e a média, tanto para idade quanto para o tempo de serviço, diferenciam-se, indicando que as variáveis possuem comportamentos não paramétricos, respectivamente.

Tabela 2

Estatística descritiva das variáveis Idade e Tempo de Serviço dos participantes do estudo (n = 10)

| Variáveis | f | Intervalo | Mínimo | Máximo | Mediana | Média | DP |
|----------------------|----|-----------|--------|--------|---------|-------|------|
| Idade (anos) | 10 | 42 | 31 | 73 | 53 | 49,9 | 14,6 |
| Tempo Serviço | 10 | 20 | 5 | 25 | 10 | 12,7 | 7,2 |

DP = Desvio Padrão

Características das instituições

Os Estados de Origens das Instituições demonstram que São Paulo foi o mais indicado com quatro (40%), seguido por Rio de Janeiro com duas (20%); os demais com uma indicação cada, foram: Minas Gerais, Paraíba, Paraná e Rio Grande do Sul, conforme demonstrados na Figura 3 representada pelo mapa do país.

Figura 3

Distribuição das Instituições participantes do estudo, segundo a sua localização estadual no Brasil, 2023.



Na Tabela 3 são apresentados dados referentes as características das dez Instituições mencionadas no estudo. Com relação a classificação, a maior parte delas (60%) foi denominada como pública, uma (10%, cada) Federal, ONG, Filantrópica e Privada. A fonte de recursos foi variada com duas (20%) referindo Projetos/ Doação, SUS, respectivamente, duas não responderam, e uma (10%), recursos Federal, Público, e Universidade Federal, cada e outras duas não manifestaram sobre esta variável. O número de pacientes cadastrados nas Entidades também foi diverso: cinco (50%) referiram de 0 a 1000, uma de 2000 a 3000, uma acima de 3000 e três não responderam esta informação. A quantidade de pacientes atendidos mensalmente foi de 0 a 100 para seis (60%) das respondentes, de 101 a 200 e de 201 a 300, uma (10%, cada) e duas delas referiram não haver registros a respeito.

Tabela 3

Informações apresentadas pelos respondentes referentes as características das Instituições participantes na pesquisa (n = 10)

| VARIÁVEIS | | f | % |
|--|----------------------|----------|----------|
| Instituição | Federal | 1 | 10 |
| | Filantrópica | 1 | 10 |
| | ONG | 1 | 10 |
| | Pública | 6 | 60 |
| | Privado | 1 | 10 |
| Fonte de recurso | Dermatologia | 1 | 10 |
| | Federal | 1 | 10 |
| | Projetos/Doação | 2 | 20 |
| | Público | 1 | 10 |
| | SUS | 2 | 20 |
| | Universidade Federal | 1 | 10 |
| | Não responderam | 2 | 20 |
| Pacientes NF cadastrados | 0 a 1000 | 5 | 50 |
| | 1000 a 2000 | 0 | 0 |
| | 2000 a 3000 | 1 | 10 |
| | Maior que 3000 | 1 | 10 |
| | Não responderam | 3 | 30 |
| Número de pacientes atendidos/mês | 0 a 100 | 6 | 60 |
| | 100 a 200 | 1 | 10 |
| | 200 a 300 | 1 | 10 |
| | Não há registro | 2 | 20 |

Com relação ao conteúdo das Tabelas e figuras anteriores, faz-se importante ressaltar que os respondentes do estudo não necessariamente correspondem às lideranças ou chefias das Instituições representadas, entretanto pertencem ao quadro funcional delas. Parcela expressiva dos participantes é do sexo masculino, casada e de religião católica; a idade e o tempo de

serviço apresentam certa dispersão entre os respondentes, porém demonstram experiência profissional na área de atuação. Todos referiam escolaridade de nível superior completo, sendo parte significativa com pós-graduação. A maior quantidade indicou ser médico e a especialidade predominante foi genética. As profissões e áreas de especializações indicadas são representativas e em conformidade com a demanda da população de Neurofibromatose e de outras doenças raras atendidas, apesar de que poucas das Instituições são compostas por diferentes categorias profissionais nas equipes.

Os dados demonstram que a maior parte das Entidades avaliadas foi classificada como pública, com fontes de recursos diversos para suas manutenções, porém, predomínios de projetos / doações e SUS. Parcela expressiva tem origem no Estado de São Paulo, entretanto algumas estão distribuídas em diferentes regiões do país. A quantidade de pacientes registrados e atendidos demonstra variabilidade entre as Entidades tendo locais com registros de milhares e outros com menos de centenas; algumas não fizeram menções sobre estas variáveis.

Os resultados podem estar refletindo o tempo de existência de cada Serviço e suas dimensões de estruturas direcionadas a estas atividades. Chama atenção ainda, a ausência de informações sobre recursos e quantidades de pacientes, por algumas das respondentes. Tais omissões podem representar a falta de sistematização dos dados a respeito da demanda de algumas Instituições, com prejuízos para o gerenciamento mais adequado deles.

Na prática, para além das informações deste estudo, observa-se a escassez de Serviços especializados que atuam exclusivamente junto a esta população, no Brasil. Os pacientes geralmente são abordados em conformidade com suas manifestações clínicas dentro das Unidades Básicas de Saúde - UBS de suas respectivas referências ou mesmo em Instituições Hospitalares de atuações gerais ou específicas a estas manifestações: ortopedia, dermatologia, neurologia, oftalmologia, cirurgias etc., sem integração entre as especialidades.

Cada Instituição menciona diferentes atividades laborais envolvidas no acompanhamento ao público com Neurofibromatose. Em uma parcela das Entidades avaliadas observa-se um número expressivo de profissionais, o que torna possível um acompanhamento mais efetivo. Entretanto, outras se mostram com poucos colaboradores, o que talvez possa trazer alguns atrasos nas ações efetivas para esse público, pois entende-se que de acordo com a complexidade da doença e suas manifestações clínicas, é de suma relevância o envolvimento multiprofissional com diversas áreas e conhecimentos, assim como sinaliza a portaria abaixo:

Instituída por meio da Portaria GM/MS nº 199/2014 incluída na Portaria de Consolidação nº 2/2017, a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde das Pessoas com Doenças Raras está voltada para a inclusão, acolhimento e cuidado das pessoas com enfermidades raras em toda a rede de serviços do Sistema Único de Saúde (SUS) e tem como objetivo reduzir a morbimortalidade e contribuir para a redução das manifestações secundárias. Visa à melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (Brasil, 2022, p. 10).

Portanto, entende-se a importância da articulação entre as equipes de saúde, e principalmente um preparo de qualidade das que atuam em atenção básica, haja vista que elas são a porta de entrada de parcela da população. Esse conhecimento permitirá uma articulação especializada mais efetiva,

Categorias

Ressalta-se que a análise das Instituições também foi organizada em categorias de respostas à saber: objetivo, missão e visão do serviço/entidade; história e evolução do serviço; estrutura física; recursos humanos; organograma; projetos; outras atividades desenvolvidas;

atividades voltadas à família; recursos/condições para melhor atendimento; e informações importantes/pertinentes.

Objetivo, missão e visão do serviço/entidade

As respostas à esta categoria, demonstram que os locais se apresentam preocupados em proporcionar acompanhamentos e acolhimentos qualificados aos pacientes por meio de pesquisas, atendimentos multidisciplinares, treinamentos das equipes, orientações sobre os direitos de pessoas com doenças graves e raras, além de desenvolver conhecimentos e modelos de gestão profissionalizados, conforme indicados na Figura 4 e Figura 5.

Para melhor visualização das informações foi utilizado o Word Clouds, que se constitui em um recurso visual composto de palavras soltas a respeito de um determinado assunto (Moretti, 2021), teve-se como finalidade destacar aquelas mais evidentes nos textos apresentados pelos respondentes a respeito dos objetivos, visões e missões das Instituições.

Os dados demonstram que para a questão que aborda esta categoria entre as Entidades participantes do estudo, as palavras com maior destaque são: pesquisa e assistência, seguidas por saúde e serviço, como visualizadas em alguns trechos das respostas:

“Promover o ensino, a pesquisa e assistência terciária a saúde ...” (Mercúrio).

“Prestar assistência médica aos pacientes portadores de Neurofibromatose ..., bem como desenvolver pesquisa ...” (Marte).

“Pesquisar, buscar e lutar por todos os direitos do doente-cidadão” (Saturno).

“Atendimento médico especializado, treinamento de pessoal, pesquisa científica e pós-graduação” (Sol).

“Diagnóstico, acompanhamento clínico encaminhamento para especialidades pediátricas existentes no Instituto e desenvolvimento de pesquisas ...” (Júpiter).

“Ofereço serviço de aconselhamento genético e apoio multidisciplinar” (Terra).

4) Terra

Ofereço serviço de aconselhamento genético e apoio multidisciplinar.

5) Marte

Prestar assistência médica aos pacientes portadores de neurofibromatose tipo 1 do Estado do Rio de Janeiro, bem como desenvolver pesquisa relacionada à patologia.

6) Júpiter

Objetivo: Diagnóstico, acompanhamento clínico encaminhamento para especialidades pediátricas existentes no Instituto e desenvolvimento de pesquisas (Mestrado e Doutorado) na área da Neurofibromatose.

Visão do Serviço: Abrangência, do conhecimento do tratamento e da assistência multidisciplinar para a NF.

7) Saturno

Objetivo: Pesquisar, buscar e lutar por todos os direitos do doente-cidadão.

Missão: Divulgar, orientar e ajudar os portadores de doenças graves a fazer valer seus direitos.

Visão: Ser uma organização sem fins lucrativos de referência nacional em acolhimento de pessoas com doenças graves e raras.

8) Urano

“O futuro pode ser melhorado por uma intervenção ativa no presente.”

Nossa visão

“Não podemos desprezar a oportunidade de agir no presente para alcançar o futuro desejado”.

Nossos valores

Proporcionar pesquisa de maneira que possam melhorar a qualidade de vida e o planejamento futuro do paciente com doença rara.

9) Netuno

Não tenho essa informação.

10) Plutão

Diagnosticar, acompanhar e referir pacientes com NF1 que são encaminhados ao nosso serviço tanto da rede básica de saúde como de outros ambulatorios do HCPA.

História e evolução do serviço/entidade

De acordo com os respondentes, os projetos nascem principalmente, com a união de serviços e equipes multiprofissionais, e apresentam como objetivos comuns, desenvolver pesquisas, proporcionar atendimentos de qualidade e fazer valer o direito de indivíduos

acometidos por doenças graves e raras. Alguns Serviços / Entidades mantêm suas atividades semelhantes aos seus propósitos iniciais, enquanto outros demonstram readequações de acordo com as demandas existentes na atualidade.

Diversas das participantes avaliadas relatam suas histórias e evoluções, relacionadas a Instituições educacionais e de pesquisas como Universidades, outras têm suas origens a partir de iniciativas pessoais ou de Serviços de extensão de saúde (hospitais de clínicas) já existentes que identificaram necessidades de ampliação de seus atendimentos a pacientes acometidos pela doença de Neurofibromatose, conforme verificadas na Figura 6.

Algumas descrições ilustram estas origens e evoluções:

“... tiveram a ideia de abrir o ambulatório do CRNF, foi enviado projeto de extensão à Faculdade de Medicina que aprovou ...” (Sol).

“O Hospital Universitário conta com diversas especialidades médicas e atualmente tem cinco turnos de atendimento pela genética ...” (Mercúrio).

“O Serviço de Genética Clínica foi fundado em 1969 e realizou seus primeiros atendimentos clínicos a partir de 1971 (curiosamente o primeiro caso registrado foi de NF1) ... vinculado ao Hospital de Clínicas da ... (Vênus).

“Atendimento ... com NF1 iniciou há cerca de 15 anos, atualmente com ambulatório específico para esta patologia” (Plutão).

“Começou com um projeto de Cadeira de Microbiologia-Imunologia da Faculdade de Medicina de ...” (Marte).

“A ... surgiu do trabalho da advogada ..., que após ter sido diagnosticada com câncer ... resolveu unir sua experiência pessoal à sua qualificação profissional para garantir ... acesso fácil e efetivo aos seus direitos” (Saturno).

“Fundadas em ... é uma instituição sem fins lucrativos e sem filiação política ou religiosa, com o intuito de garantir soluções públicas e sensibilidade do setor privado e sociedade em geral, para os pacientes com doenças raras...” (Urano).

“...havia um ambulatório do serviço denominado “Genodermatoses” ..., mas este ... foi extinto e os pacientes retornaram a ser atendidos nos ambulatórios gerais do Serviço de Genética Clínica ...” (Vênus).

Figura 6

História e evolução do Serviço / Entidade, nas perspectivas dos respondentes

1) Sol

Membros da ... tiveram a ideia de abrir o ambulatório do CRNF, foi enviado projeto de extensão à Faculdade de Medicina que aprovou e o Hospital das Clínicas cedeu espaço no ambulatório de Dermatologia onde estamos há 18 anos. Desde então atendemos mais de duas mil famílias regularmente e realizamos pesquisas e orientações de alunos de iniciação científica, mestrado e doutorado.

2) Mercúrio

O Hospital Universitário conta com diversas especialidades médicas e atualmente tem cinco turnos de atendimento pela genética, que concentra os cuidados dos pacientes com NF1. São dois ambulatórios com docente e três comigo.

3) Vênus

O Serviço de Genética Clínica foi fundado em 1969 e realizou seus primeiros atendimentos clínicos a partir de 1971 (curiosamente o primeiro caso registrado foi de NF1); desde 1987 funciona vinculado ao Hospital de Clínicas da ..., o qual, desde dez/2019 passou a ser incluído como Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR). Entre 2004 e 2020 havia um ambulatório do serviço denominado “Genodermatoses” onde eram atendidos casos de doenças genéticas com manifestações cutâneas, entre elas os de NF1, mas este ambulatório foi extinto e os pacientes retornaram a ser atendidos nos ambulatórios gerais do Serviço de Genética Clínica, conforme disponibilidade de vagas. Os atendimentos são realizados pelos médicos residentes em Genética Médica, sob supervisão dos docentes da especialidade.

4) Terra

O atendimento na ... iniciou muito antes de 1995 por duas médicas holandesas orientadas pelo meu professor ..., em 1997 eu dei continuidade ao trabalho desenvolvendo meu doutorado e meu pós-doutorado em Neurofibromatose. Fundei e fui diretora científica de 2002-2010 de um grupo de apoio a portadores e familiares de Neurofibromatose: Associação de Neurofibromatose de São Paulo, ANFSP, Brasil. Atualmente, atendo

esporadicamente no Genoma da ..., apenas casos de neurofibromatose e de todos os comprometimentos genéticos, inclusive NF, duas vezes por semana.

5) Marte

Começou com um projeto de Cadeira de Microbiologia-Imunologia da Faculdade de Medicina de ..., como uma iniciativa do Prof. ... com a colaboração de monitores da cadeira. Eventualmente o projeto se reproduziu em diversos Estados da Federação e no Distrito Federal. O projeto se estendeu para o segmento pediátrico na Hoje há convênios com a Children's Tumor Foundation nos EUA.

6) Júpiter

Iniciou-se em 1998, desenvolvendo-se para atividades de pesquisa clínica, mestrado e doutorado em Neurofibromatose. Atingindo o seu ápice de atendimentos clínicos e reprodução científica até o início da Pandemia por COVID19, quando o serviço foi suspenso.

7) Saturno

A ... e Portadores de Doenças Graves - surgiu do trabalho da advogada Dr. ..., que após ter sido diagnosticada com câncer de cólon em 2000 resolveu unir sua experiência pessoal à sua qualificação profissional para garantir aos brasileiros o acesso fácil e efetivo aos seus direitos.

A luta pelos direitos dos pacientes de doenças graves, não apenas doentes de câncer, foi incorporada ao cotidiano da vida da advogada, dos seus colegas de escritório e de sua família.

A demanda pelas informações e esclarecimentos de dúvidas e pedidos de ajuda, que chegavam por carta, e-mail, telefone e pessoalmente, tornou-se um trabalho que não poderia mais ser sustentado por uma só pessoa.

A ..., Amigos e Portadores de Doenças Graves ... é uma entidade de abrangência nacional, sediada em ..., São Paulo. Desde 2005 atua na defesa dos direitos das pessoas acometidas por doenças raras e graves. Para uma maior abrangência a ... conta com Delegados em diversos estados brasileiros. A ..., através de todos os seus representantes, extremamente envolvidos com as causas e necessidades ligadas às doenças graves e raras são responsáveis por levar informação, promover eventos de conscientização, apoiar outras associações com fins correlatos, ajudar na estruturação de unidades públicas de atendimento, visando com isso diminuir as diferenças e promover a dignidade da pessoa humana.

8) Urano

Fundada em 26 de novembro de 2013, a Casa ... é uma instituição sem fins lucrativos e sem filiação política ou religiosa, com o intuito de garantir soluções públicas e sensibilidade do setor privado e sociedade em geral, para os pacientes com doenças raras, com a união de esforços de seus familiares, amigos, além de profissionais de saúde e especialistas, além de todos os interessados pela causa. Assim, a Casa ...é composta por profissionais de saúde especializados em estudos genéticos, pesquisadores, farmacêuticos, empresários preocupados com o bem-estar da sociedade e por idealistas e atuantes em direitos humanos, que sentiram a necessidade de partilhar suas experiências e trabalhar em busca da melhor qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares. Em 2023 a Casa ... completa dez anos de existência, e continua na luta por uma assistência de qualidade; uma redução da jornada do paciente e políticas públicas que sejam aplicáveis aos pacientes raros.

9) Netuno

Não tenho essa informação.

10) Plutão

Atendimento aos pacientes com NF1 iniciou há cerca de 15 anos, atualmente com ambulatório específico para esta patologia.

Estrutura física do local

Conforme os respondentes as estruturas estão descritas com equipamentos e materiais apropriados, salas administrativas, multiprofissionais, de consultórios, de intervenções clínicas, de medicamentos, e de atendimentos genéticos, setor ambulatorial, enfermarias, centros cirúrgicos, UTIs adulto e pediátrico, salas de especialidades e para realização de exames de imagens.

Parcela expressiva das participantes menciona atividades desenvolvidas e contam com estruturas e recursos adequados para os atendimentos em Instituições hospitalares. Algumas possuem seus próprios edifícios / prédios ou contam com apoio do SUS e serviços particulares, outras mencionam atividades externas, remotas - online, em diferentes regiões do país.

Dentre as respondentes, verifica-se entidades com maior amplitude de recursos e estrutura física para a realização dos atendimentos, destacam-se os Hospitais de Clínicas associados às Universidades e uma Instituição sem fins lucrativos, criada especificamente para pacientes com doenças raras que funciona em diversos centros e parcerias com profissionais e Serviços afins, de distintas localidades brasileiras. Outras apresentam infraestrutura mais modesta e concisa, porém não menos significativas e importantes para a realização dos acompanhamentos, em conformidade com os seus objetivos (Figura 7).

Algumas descrições dos respondentes:

“... é um hospital geral que conta com estrutura ambulatorial, centro cirúrgico ambulatorial, centro cirúrgico geral, enfermarias e UTI adulto e pediátrica...” (Vênus).

“Cinco salas para área de Genética Médica e duas salas especificamente para ... Material adequado para avaliações clínicas” (Júpiter).

“... funciona em diversos centros no país. ... 30 cômodos com salas de atendimento multiprofissional. Cada sala conta com uma infraestrutura adequada e dentro das normas da vigilância sanitária” (Urano).

“... está direcionada às atividades externas em diferentes regiões do país ..., muitas das ações se concentraram no formato remoto” (Saturno).

“... duas salas de atendimento em clínica, um computador e uma secretária. Exames complementares são solicitados através da rede do SUS ou serviços particulares” (Marte).

“Uma sala com equipamentos para atendimento clínico, adequada” (Sol).

Figura 7

Estrutura física do local, como cômodos e tipos de sala

1) Sol

Uma sala com equipamentos para atendimento clínico, adequada.

2) Mercúrio

O Hospital conta com setor ambulatorial com salas para atendimento ao público, com mesas, cadeiras, macas, computadores, dispõe também de enfermarias e UTIS adulto e pediátrica, além de serviço de imagem, de terapia de reposição enzimática e Centro Cirúrgico.

3) Vênus

O HC/... é um hospital geral que conta com estrutura ambulatorial, centro cirúrgico ambulatorial, centro cirúrgico geral, enfermarias e UTI adulto e pediátrica. O Serviço de Genética Clínica atua exclusivamente em atendimentos ambulatoriais e em interconsultas realizadas em pacientes internados.

4) Terra

Na ... são em média de seis consultórios, no ... eu não sei, são muitos consultórios.

5) Marte

Temos duas salas de atendimento em clínica, um computador e uma secretária. Exames complementares são solicitados através da rede do SUS ou serviços particulares.

6) Júpiter

Cinco salas para área de Genética Médica e duas salas especificamente para Facomatoses.

Material adequado para avaliações clínicas.

7) Saturno

A ... mudou de estrutura física nos últimos anos e, ainda, não tive a oportunidade de conhecer uma vez que meu trabalho com a ... está direcionada às atividades externas em diferentes regiões do país. Com a pandemia, muitas das ações se concentraram no formato remoto.

8) Urano

A Casa ... funciona em diversos centros no país. Podemos totalizar aproximadamente:

30 cômodos com salas de atendimento multiprofissional. Cada sala conta com uma infraestrutura adequada e dentro das normas da vigilância sanitária e profissional para um atendimento de qualidade e em busca de uma melhor qualidade de vida aos pacientes com doenças raras e seus familiares.

9) Netuno

Não tenho essa informação.

10) Plutão

O ambulatório funciona nos consultórios de atendimento do Plutão

Recursos humanos

As equipes são compostas por: médicos generalistas, do trabalho, ortopedista, geneticistas, pediatras, residentes e demais profissionais como enfermeiros, fisioterapeutas, psicólogas, neuropsicólogas, nutricionistas, dentistas, assistentes sociais, fonoaudiólogas, professores e alunos de iniciação científica.

As respostas demonstram que algumas Instituições apresentam uma equipe com quadro multidisciplinar mais amplo, o que supostamente permite oferecer um atendimento mais compatível e qualificado a esta população. Entretanto, existem realidades com quantidades restritas de profissionais que atuam na área. Vênus, Urano e Saturno, são as Entidades, que no momento, ofertam uma maior amplitude, por outro lado, o Netuno, Marte e o Plutão são os de menor entre os participantes. Uma das Instituições não respondeu e outra refere serem muitos os colaboradores, porém não soube relatar a esta questão (Figura 8).

Segue adiante algumas falas dos respondentes:

“... conta com 47 especialidades, entre elas a Genética Médica... um médico assistente, seis médicos residente... (Vênus).

“Em 2022 – Total 34: ...” (Urano).

“Em torno de 15 profissionais” (Saturno).

“Não sei relatar, são muitos. Segue o link ...” (Terra).

“Uma professora Adjunta do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina... Dois médicos professores da ... aposentados que atendem como voluntários. Um ortopedista e uma médica do trabalho... Sete alunas de iniciação científica” (Sol).

“Médica geneticista contratada do ... e um residente de genética” (Netuno).

“Há um médico com formação em clínica médica e dedicado à patologia” (Marte).

Figura 8

Recursos humanos apresentados pelas instituições

1) Sol

Uma professora Adjunta do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da ... Um médico contratado pelo HBSER. Dois médicos professores da ... aposentados que atendem como voluntários. Um ortopedista e uma médica do trabalho que dão suporte nas reuniões. Sete alunas de iniciação científica.

2) Mercúrio

Sem resposta.

3) Vênus

O HC/... conta com 47 especialidades, entre elas a Genética Médica. A equipe do Serviço de Genética Clínica atualmente é composta por cinco professores (dos quais quatro médicos), um médico assistente, seis médicos residentes (dois R3, dois R2, dois R1).

4) Terra

Não sei relatar, são muitos. Segue o link dos sites dos locais que atendo: <https://genoma....br>
https://...-sp.br/noticias/clinica_escola_da_so_camilo_oferece_atendimentos_gratuitos.

5) **Marte**

Há um médico com formação em clínica médica e dedicado à patologia.

6) **Júpiter**

Genética e Pediatria.

7) **Saturno**

Em torno de 15 profissionais.

8) **Urano**

2022 – Total 34: 9 Médicos, 5 Fisioterapeutas, 2 Neuropsicólogas, 2 Psicólogas, 2 Nutricionistas, 2 Dentistas, 2 Assistentes Sociais, 5 Fonoaudiólogas, 0 Terapeutas Ocupacionais, 2 Enfermeiros.

9) **Netuno**

Médico geneticista.

10) **Plutão**

Médica geneticista contratada do ... e um residente de genética.

Organograma do local

De acordo com as respostas referentes ao Organograma, algumas poucas Entidades descreveram tal estrutura de forma adequada, como: o chefe da dermatologia, o chefe do ambulatório médico e também o médico staff do serviço; a chefe da disciplina, coordenação setorial e residente. Outras demonstraram respostas de acordo com os fluxogramas das Instituições, tais como: são realizadas reuniões pelo coordenador e uma secretária; ocorrem encaminhamentos feitos pelas unidades de saúde e regulação via CROSS; os casos de Neurofibromatose ou qualquer outro caso de comprometimento genético são agendados para passar direto com a médica participante da pesquisa. Entretanto, alguns respondentes não souberam relatar, seja por não permissão ou por não terem acesso às informações.

Para parcela expressiva da amostra, a apresentação do Organograma não foi demonstrada de forma consistente o que pode refletir em prejuízo na organização e ampliação

dos Serviços e conseqüentemente no atendimento aos usuários (pacientes e familiares), bem como na realização de pesquisas e ensino (Figura 9).

Como descreve alguns respondentes:

“Há o chefe do serviço de Dermatologia ..., o Coordenador do Ambulatório ... e o médico staff do serviço” (Marte).

“Chefia da disciplina, coordenação setorial. Residentes Internos ...” (Júpiter).

“... pacientes e familiares são encaminhados da rede básica... para agendamento de consulta através do sistema CROSS; são atendidos inicialmente no ambulatório de triagem da especialidade Genética Médica e, a partir dessa triagem...” (Vênus).

“Na... todos os pacientes com neurofibromatose são agendados para passar em consulta comigo...” (Terra).

“Não tenho essa informação” (Netuno).

“Não será possível a entrega da informação solicitada” (Urano).

Figura 9

Organograma das respectivas instituições

1) ***Sol***

Coordenador clínico organiza reuniões e uma secretaria agenda consultas.

2) ***Mercúrio***

Sem resposta.

3) ***Vênus***

Os pacientes e familiares são encaminhados da rede básica (UBS ou hospitais secundários, também da clínica civil) para agendamento de consulta através do sistema CROSS; são atendidos inicialmente no ambulatório de triagem da especialidade Genética Médica e, a partir dessa triagem, agendados para o caso novo nos ambulatórios da especialidade (atualmente ambulatório geral, pois o ambulatório específico de genodermatoses foi desativado); a consulta é realizada pelo médico residente e discutida com o professor, seguindo-se orientações ao paciente, aconselhamento genético e solicitação de exames complementares. Sempre que possível, o paciente é devolvido à rede primária ou secundária de saúde para seguimento a longo prazo no município de origem ou mais próximo de

sua residência, entretanto a maioria segue em acompanhamento no próprio HC/... por desconhecimento dos médicos generalistas em como lidar e acompanhar casos de doenças raras.

4) ***Terra***

Na ... todos os pacientes com neurofibromatose são agendados para passar em consulta comigo e no ... qualquer suspeita de comprometimento genético verificado por qualquer médico, fisioterapeuta é encaminhado para passar em consulta comigo.

5) ***Marte***

Há o chefe do serviço de Dermatologia (Prof. ...), o Coordenador do Ambulatório (Prof. ...) e o médico staff do serviço (Dr. ...).

6) ***Júpiter***

Chefia da disciplina, coordenação setorial. Residentes Internos (os dois últimos em caráter rotatório).

7) ***Saturno***

Não tenho o organograma para apresentar aqui.

8) ***Urano***

Não será possível a entrega da informação solicitada.

9) ***Netuno***

Não tenho essa informação.

10) ***Plutão***

Não respondeu.

Projetos desenvolvidos

Conforme apresentado pelos participantes, observa-se que quanto aos projetos desenvolvidos foram encontradas diferentes realidades em cada Instituição, com particularidades de pesquisas e atividades referentes à Neurofibromatose e outras doenças raras. Em contrapartida tiveram respondentes que não apresentaram respostas a este questionamento como Mercúrio, Netuno e Plutão.

Alguns dos projetos estão voltados para pesquisas de doutorado, mestrado e relatos de casos, tais como: “efeitos do treinamento musical sobre a cognição de adolescentes com NFI

e quantificação fotográfica de neurofibromas cutâneos”. Outros referentes a implantação de serviço em Clínica Escola com envolvimento dos cursos de Biomedicina e Psicologia, que tem como objetivo fazer um levantamento epidemiológico com informações relatadas em prontuários de pacientes, para oferecer aconselhamento genético detalhado às respectivas famílias. Há ainda, atividades de atendimentos multiprofissionais e organização de eventos científicos em parcerias com diversificados Setores e Entidades.

De modo geral, os dados demonstram que, de acordo com realidades e necessidades específicas, as Instituições avaliadas buscam conhecimentos para melhor atender a demanda de pacientes e familiares com Neurofibromatose e outras doenças raras, por meio do desenvolvimento de projetos, pesquisas, eventos, parcerias e fortalecimento profissional de suas equipes, conforme descritos pelos respondentes:

“... efeitos do treinamento musical... quantificação fotográfica de neurofibromas cutâneos” (Sol).

“Em relação à NF1 há dois: o da ..., projeto multicêntrico nacional de caráter epidemiológico com coleta de dados sociodemográficos e de diagnóstico de pacientes com doenças raras...” (Vênus).

“Estudo preliminar para a implantação de serviços de aconselhamento genético na clínica escola - ... do Centro Universitário ...” (Terra).

“O método de atendimento multiprofissional aprofunda o conhecimento vertical, integra e contribui na formação da equipe capacitando profissionais da saúde no atendimento a pacientes com doenças raras, além de poupar o paciente de uma jornada longa e complexa” (Urano).

“... aconselhamento genético com a participação dos alunos do curso de Biomedicina e de Psicologia...” (Terra).

“Projetos em pesquisa clínica em associação com outras instituições” (Marte).

“Cerca de 10 teses de mestrado, 3 de doutorado, 15 relatos de casos” (Júpiter).

“...Ajudo na organização de eventos científicos em parceria com outras ONGs, instituições de ensino e/ou serviços de saúde e sociais...” (Saturno).

Figura 10

Projetos desenvolvidos

1) *Sol*

No momento, apenas dois: efeitos do treinamento musical sobre a cognição de adolescentes com NF1 e quantificação fotográfica de neurofibromas cutâneos.

2) *Mercúrio*

Sem Resposta

3) *Vênus*

Há vários projetos de pesquisa sendo desenvolvidos pela equipe, mas especificamente em relação à NF1 há dois: o da Rede ..., projeto multicêntrico nacional de caráter epidemiológico com coleta de dados sociodemográficos e de diagnóstico de pacientes com doenças raras, e o Projeto Genomas Raros ..., também multicêntrico nacional, com o objetivo de sequenciar o genoma de pessoas com doenças raras de todo o Brasil.

4) *Terra*

Estudo preliminar para a implantação de serviços de aconselhamento genético na clínica escola- promove do C
....

Descrição: pretende-se realizar um estudo preliminar dos casos atendidos na Clínica Escola ... - do Centro... para a implantação de serviços de aconselhamento genético com a participação dos alunos do curso de Biomedicina e de Psicologia. Pretende-se primeiramente realizar o levantamento das informações presentes em prontuários dos pacientes da Clínica Escola ... para obtenção de dados referentes a: medidas antropométricas, hormonais, resultados de exames laboratoriais e clínicos, diagnóstico, tratamento, etc. Onde serão calculados a frequência de ocorrência de cada patologia de acordo com o sexo, idade, etnia, religião, etc. e verificar as informações sobre antecedentes pessoais e familiares de casos com anomalias congênitas, deficiências neuropsicomotoras, obesidade ou sobrepeso, doenças cardiovasculares, hipertensão, diabetes mellitus entre outros comprometimentos possivelmente genéticos. Após levantamento dos possíveis casos genéticos atendidos na Clínica Escola, pretende-se reconvocar as famílias selecionadas para oferecer o aconselhamento genético detalhado com orientações específicas sobre a patologia, suas causas, riscos de recorrência na família e acompanhamento.

Situação: em andamento: Natureza: Pesquisa.

Alunos envolvidos: Graduação: (2).

Integrantes: ... Coordenadora

5) Marte

Projetos em pesquisa clínica em associação com outras instituições ...

6) Júpiter

Cerca de 10 teses de mestrado, 3 de doutorado, 15 relatos de casos.

7) Saturno

Vou falar um pouco das ações que estou diretamente envolvida. Ajudo na organização de eventos científicos em parceria com outras ONGs, instituições de ensino e/ou serviços de saúde e sociais. As ações são voltadas para uma doença rara específica ou para o Dia Mundial das Doenças Raras, no mês de fevereiro de cada ano.

8) Urano

Para o atendimento multiprofissional, o projeto é o Day Hunter:

O Day Hunter foi criado pela ... com o objetivo de tornar-se um modelo de atendimento e orientação multiprofissional aos pacientes com doenças raras. O programa traz as informações necessárias para a jornada de diagnóstico e tratamento por meio de encaminhamentos, acompanhamentos, educação e esclarecimentos de dúvidas de familiares, cuidadores e pacientes.

A proposta do atendimento com equipe multiprofissional é uma estratégia para enfrentar o intenso processo de especialização na área da saúde. Como a maior parte das doenças raras pode acometer mais de um sistema, o paciente necessita percorrer serviços de variadas especialidades. O método de atendimento multiprofissional aprofunda o conhecimento vertical, integra e contribui na formação da equipe capacitando profissionais da saúde no atendimento a pacientes com doenças raras, além de poupar o paciente de uma jornada longa e complexa.

É um trabalho pioneiro no país, pois a maioria dos centros de doenças raras no Brasil não possui atendimento multiprofissional em que o paciente é avaliado, em um mesmo momento, por profissionais de diferentes especialidades. Nos poucos centros onde há atendimento de doenças raras, o paciente é encaminhado para especialistas e enfrenta demora devido a grandes filas de espera, desinformação sobre tais doenças e encaminhamentos desnecessários. Muitas vezes estas dificuldades levam a perda do seguimento no tratamento do paciente.

9) Netuno

Não tenho essa informação.

10) Plutão

Não respondeu.

Outras atividades desenvolvidas no local

De acordo com as informações fornecidas, as outras atividades desenvolvidas incluem: atendimentos para pacientes e familiares, equipes multiprofissionais, avaliação e aconselhamento genético, trabalhos voltados para a educação / ensino, assistência e pesquisa, e até mesmo um canal de comunicação 0800 disponibilizado ao público em geral, que tem como objetivo esclarecer dúvidas sobre doenças raras. Entretanto, parcela expressiva da amostra não apresentou respostas a esta categoria, o que pode estar refletindo não possuírem outras atividades ou mesmo já terem sido indicadas em questões anteriores (Figura 11).

Descrições:

“Na ... contamos com várias especialidades como fisioterapia, nutricionistas, medicina da família, do esporte, pediatria, cardiologia, neurologia, geriatria ...” (Terra).

“Avaliação e aconselhamento genético” (Netuno).

“Atividades de ensino e pesquisa relacionados à graduação, residência médica e pós-graduação” (Vênus).

“Educação, assistência e pesquisa” (Júpiter).

“Há um canal de comunicação por meio do 0800 ... 2902 que atende pacientes, familiares, serviços de saúde, profissionais e sociedade civil” (Saturno).

“Sem resposta” (Mercúrio).

“N/A” (Urano).

Figura 11

Outras atividades desenvolvidas

1) Sol

Outras da dermatologia.

2) Mercúrio

Sem resposta.

3) *Vênus*

Atividades de ensino e pesquisa relacionados à graduação, residência médica e pós-graduação.

4) *Terra*

No ... contamos com várias especialidades como fisioterapia, nutricionistas, medicina da família e do esporte, pediatria, cardiologia, neurologia, geriatria...

5) *Marte*

Não há outras atividades.

6) *Júpiter*

Educação, Assistência e Pesquisa.

7) *Saturno*

Há um canal de comunicação por meio do 0800 ... 2902 que atende pacientes, familiares, serviços de saúde, profissionais e sociedade civil. O objetivo é acolher as pessoas com dúvidas a respeito de sua doença grave/rara, tratamento, ou possível diagnóstico, e/ou sobre seus direitos de saúde e social.

8) *Urano*

N/A

9) *Netuno*

Avaliação e aconselhamento genético.

10) *Plutão*

Não respondeu.

Atividades voltadas para as famílias

Por meio das respostas obtidas no instrumento, observa-se que existem alguns trabalhos específicos para famílias, apontados pelas Entidades respondentes, como: reuniões informativas bimensais, suporte de psicologia clínica, encontros de famílias de pessoas com doenças raras, atendimento em parceria com instituições pública ou privado, disponibilização do espaço para equipe multiprofissional que avalie, oriente, encaminhe, e acompanhe os casos de acordo com cada necessidade (Figura 12).

Os dados referentes a questão sobre as atividades desenvolvidas para as famílias, demonstram que algumas palavras tiveram maior destaque, tais como: instituição, profissionais, saúde, orientação e encontro (Figura 4), conforme exemplos:

“O atendimento do Day Hunter é feito em parceria com uma instituição de ensino em saúde...” (Urano).

“Suporte em psicologia clínica provido pelo serviço da instituição” (Marte).

“O trabalho de orientação e assistência é realizado por profissionais de saúde voluntários ...” (Urano).

“... Todas as relações são formalizadas em contratos dos profissionais com ...” (Urano).

“O trabalho de orientação e assistência é realizado por profissionais de saúde voluntários...” (Urano).

“... É um programa voltado exclusivamente para avaliação e orientação dos pacientes, familiares e cuidadores...” (Urano).

“Realizamos encontros de famílias de pessoas com doenças raras...” (Saturno).

“Reuniões informativas bimensais e um encontro de capacitação anual” (Sol).

Figura 12

Nuvem de palavras: atividades voltadas para a família

**Figura 13**

Atividades voltada para as famílias

1) Sol

Reuniões informativas bimensais e um encontro de capacitação anual.

2) Mercúrio

Sem reposta.

3) Vénus

Atendimento aos pacientes visando confirmação diagnóstica, seguimento clínico e aconselhamento genético.

4) Terra

Depende dos sinais e sintomas apresentados.

5) Marte

Suporte em psicologia clínica provido pelo serviço da instituição.

6) Júpiter

Esclarecimentos personalizados nas consultas e fornecimento de documentos de inteiração científica.

7) Saturno

Realizamos Encontro de Famílias de pessoas com doenças raras em diversas regiões do país, com o intuito de promover a troca de experiência, amenizar o estresse emocional e fortalecer o movimento social das famílias em prol de seus direitos.

8) Urano

O atendimento do Day ... é feito em parceria com uma instituição de ensino em saúde (pública, privada ou sem fins lucrativos) que disponibiliza gratuitamente um espaço físico, um dia por semana, para que uma equipe multiprofissional (assistentes sociais, dentistas, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, médicos, neuropsicólogos, nutricionistas, psicólogos e terapeutas ocupacionais) avalie, oriente, encaminhe e acompanhe os casos, de acordo com as suas necessidades do paciente.

É um programa voltado exclusivamente para avaliação e orientação dos pacientes, familiares e cuidadores. Por isso, a reabilitação, quando necessária, não é feita pela equipe do Day ... e os casos são encaminhados para o sistema de saúde ou para serviços privados ou institucionais.

A cessão do espaço físico é firmada formalmente em contrato entre a instituição cedente e a Casa ... O trabalho de orientação e assistência é realizado por profissionais de saúde voluntários (bolsistas ou não), que podem estar ou não vinculados à instituição onde ocorrem os atendimentos. Todas as relações são formalizadas em contratos dos profissionais com a Casa ... ou dos profissionais com a instituição.

9) Netuno

Não há.

10) Plutão

Não respondeu.

Recursos / condições para melhor atendimento

Dados sobre Recursos e Condições para Melhor Atendimento indicam que são necessários: maior conhecimento em NF, mais profissionais qualificados, ampliação de médicos, e de equipe multiprofissional; disponibilização de custeios para exames laboratoriais, radiológicos e patologia genética; aumento de estruturas, espaços físicos e número de consultórios; centros de atendimentos especializados; melhor divulgação e política de cuidado integral e incorporação dos atendimentos à pessoa com doença rara, no SUS.

Os resultados desta categoria apontam para a importância da ampliação de recursos físicos e humanos especializados, bem como infraestrutura e políticas voltadas para o

atendimento às pessoas e familiares com doenças raras, em especial à Neurofibromatose (Figura 14), conforme descrito pelos respondentes:

“Ampliar os recursos humanos, não apenas médicos, mas também de diversos profissionais da área da saúde ... para atendimento integral dos pacientes e familiares; aumentar a disponibilidade de espaço físico em número de consultórios...; custeio de exames complementares...na área de genética ...” (Vênus).

“Maior número de recursos humanos e de exames laboratoriais e radiológicos” (Júpiter).

“O conhecimento em NF pode evitar a exclusão social tão presente em diversos contextos sociais...” (Saturno).

“...Estrutura preparada para ... Centros de especialidade em doenças raras...” (Urano).

“Maior rede multiprofissional - cirurgiões, psicólogos, outras especialidades médicas, assistente social” (Plutão).

“Além disso, a Política Nacional de Cuidado Integral à Pessoa com doença rara e sua família, ainda, é frágil em diferentes níveis de atenção à saúde” (Saturno).

Figura 14

Recursos / Condições para melhor atendimento

1) Sol

Incorporação do CRNF no sistema de atendimento a doenças raras do SUS.

2) Mercúrio

Sem resposta.

3) Vênus

Ampliar os recursos humanos, não apenas médicos, mas também de diversos profissionais da área da saúde (psicólogos, fonoaudiólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, assistentes sociais) para atendimento integral dos pacientes e familiares; aumentar a disponibilidade de espaço físico em número de consultórios para poder realizar mais atendimentos simultâneos durante o horário de ambulatórios; custeio de exames

complementares gerais e específicos na área de genética médica para investigação diagnóstica e seguimento clínico desses pacientes.

4) Terra

Maior divulgação e serviços específicos de neurocirurgia.

5) Marte

Disponibilização de exames em patologia genética.

6) Júpiter

Maior número de recursos humanos e de exames laboratoriais e radiológicos.

7) Saturno

O conhecimento em NF pode evitar a exclusão social tão presente em diversos contextos sociais. As doenças raras é um grupo de doenças pouco debatidas na formação dos profissionais de saúde e pode trazer a impressão que é uma realidade muito distante dos serviços de saúde. Além disso, a Política Nacional de Cuidado Integral à Pessoa com doença rara e sua família, ainda, é frágil em diferentes níveis de atenção à saúde.

8) Urano

Profissionais qualificados. Estrutura preparada para doenças raras. Centros de especialidade em doenças raras. Laboratório para exames laboratoriais e de imagem.

9) Netuno

Não tenho esta informação.

10) Plutão

Maior rede multiprofissional- cirurgiões, psicólogos, outras especialidades médicas, assistente social.

Informações que julgar importantes/pertinentes

Na Questão 10, foram solicitadas aos respondentes apresentar informações que acreditavam ser pertinentes para melhor desempenho no atendimento a pacientes com Neurofibromatose. Entretanto, os resultados dessa categoria não teve número expressivo de respostas, sendo que um único participante sugeriu a página da Instituição como fonte de esclarecimentos. Pode ser que parcela expressiva dos avaliados não mencionaram conteúdos pelo fato de terem sido contemplados nas categorias anteriores (Figura 15).

Figura 15

Informações da Entidade que julgar importantes/pertinentes

| | |
|--------------------|---|
| 1) Sol | Ver nossa página www.org.br . |
| 2) Mercúrio | Sem resposta. |
| 3) Vênus | Sem resposta. |
| 4) Terra | Sem resposta. |
| 5) Marte | Não há. |
| 6) Júpiter | N. |
| 7) Saturno | Sem resposta. |
| 8) Urano | N/A. |
| 9) Netuno | Não respondeu. |
| 10) Plutão | Não respondeu. |

Os dados do presente estudo demonstram que as Instituições apresentam suas particularidades para as variáveis investigadas. Entretanto, no geral, de acordo com as respostas obtidas pelas entrevistas na Categoria **Objetivo, Missão e Visão do Serviço**, aflora a busca pelo alcance dos princípios do SUS e das diretrizes da Política Nacional de Promoção da Saúde -

PNPS. As Entidades avaliadas apontam preocupações em proporcionar atendimentos e acompanhamentos humanizados por meio de especialidades e equipes multidisciplinares, para melhor seguimento dos pacientes com NF e seus respectivos familiares. Na fala dos depoentes identificam-se respostas que vão ao encontro do que é proposto pelos referidos órgãos, buscam assegurar o direito à saúde e à qualidade de vida das pessoas com NF, bem como o acesso às ações e serviços especializados, como por exemplo o de Genética.

Para o Ministério da Saúde o SUS é um dos maiores Serviços do mundo, sua abrangência vai desde um simples até o mais complexo atendimentos, por meio das diversas atenções: primária, secundária e terciária, de direito a todo cidadão. Para atingir seus objetivos e finalidades, é necessária uma gestão interligada em toda esfera da Federação - União, Estados e Municípios, e envolvimento de diversas Entidades e Serviços prestadores como refere parcela das Instituições avaliadas (Ministério da Saúde, 2023).

De acordo com o Ministério, muitas são as dimensões com as quais os Serviços estão comprometidos: produzir, prevenir, cuidar, proteger, tratar, recuperar, e promover cuidados universal e integral dos usuários. No percurso da construção do Sistema Único de Saúde (SUS), observa-se avanços para novas questões que demandam diversificadas respostas, mas também problemas ou desafios que persistem, impondo a urgência de aperfeiçoamento do Sistema, por meio de mudança de rumos (Brasil, 2010, p. 3), como no caso das doenças raras.

Apesar das pessoas possuírem direitos iguais aos Serviços de saúde, elas demonstram necessidades distintas, para tanto, o Sistema destaca alguns princípios como a da equidade, que preza pela diminuição das desigualdades, assim como o da integralidade que é ressaltado e valorizado pelos Serviços participantes, pois almeja o atendimento singular e seguro dos usuários. Ressalta ainda à importância da integração de ações (assistência/ensino/pesquisa) articulando os espaços de cuidado à saúde e os níveis de atenção.

A integralidade é o princípio que considera as pessoas como um todo, atendendo a todas as suas necessidades. Pressupõe a articulação da saúde com outras políticas públicas, para assegurar uma atuação intersetorial entre as diferentes áreas que tenham repercussão na saúde e qualidade de vida dos indivíduos. Para isso, é importante a integração de ações, incluindo a promoção da saúde, a prevenção de doenças, o tratamento e a reabilitação. (Ministério da Saúde, 2023).

Assegurar singularidade e integralidade do cuidado aos usuários nos Serviços é extremamente relevante, pois segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), doenças raras, crônicas, progressivas, degenerativas, incapacitantes e/ou fatais, e as sequelas causadas por elas são responsáveis pelo surgimento de cerca de 30% das deficiências físicas, auditivas, visuais, cognitivas, comportamentais ou múltiplas, a depender de cada patologia (Agência Senado, 2023).

Entende-se que as doenças raras atingem as pessoas das mais diversas formas, apresentando sinais e sintomas variados (Sawatzki & Cooper, 2022; Lumertz, 2022). Especificamente a Neurofibromatose, foco do presente estudo, constitui-se em uma alteração genética autossômica dominante mais frequente na espécie humana com alterações em diversos sistemas do organismo (Moraes et al., 2013; Salviano et al., 2018; Pereira et al., 2022), pode levar a prejuízos significativos aos pacientes, familiares e sociedade em geral, com demandas de recursos dos diferentes níveis de atenção à saúde (Luz et al., 2016; Micheletti & Oliveira, 2023), em especial aos Serviços prestadores.

Locais que atendem pacientes com doenças raras, geralmente, estão vinculados a Hospitais Universitários. Nestes as equipes multidisciplinares são mais complexas, e também proporcionam maior amplitude de recursos físico/humanos, e a realização de testes e exames específicos (Brasil, 2022). Essa descrição está em concordância com as diversas respostas apresentadas na Categoria referente a *História e Evolução do Serviço*, já que a maioria dos

respondentes referiu que os projetos voltados ao atendimento à Neurofibromatose nasceram de articulações de trabalhos já pré-existentes em hospitais envolvendo pesquisas que ganharam amplitude e asseguraram atendimento humanizado a esta população.

O Ministério da Saúde refere que “nos últimos anos as doenças raras têm ganhado maior visibilidade. Primeiro, em decorrência de um fenômeno social e comunicacional. As redes sociais na internet têm permitido a veiculação de casos e a organização de grupos de pessoas com as mesmas doenças, o que tem expandido o conhecimento da população” (Brasil, 2022, p. 9). Porém, a divulgação dos locais que assistem a tais doenças ainda é considerada insuficiente, fazendo-se necessária uma maior visibilidade dos Serviços habilitados / existentes com finalidade de facilitar a chegada dos consulentes aos mesmos. Tais dificuldades foram identificadas pelos próprios pesquisadores na busca das Entidades relacionadas a esta área do conhecimento.

Dentre os participantes, não foram apresentadas informações quanto a classificação dos locais de atendimento à NF, e, em nenhum momento foi relatado se estes estavam habilitados pelo Ministério da Saúde, em conformidade com o Sistema Único de Saúde (SUS), que “...dispõe de uma política pública voltada para Atenção Integral às Pessoas com Condições Raras, disposta atualmente na Portaria de Consolidação nº 2, em seu Anexo XXXVIII...” (Brasil, Portaria 199, 2014).

Pensando numa melhor organização do sistema, o Ministério da Saúde estabeleceu dois eixos estruturantes, que permitem classificar as doenças raras em conformidade com suas características comuns, e assim favorecer um seguimento adequado e potencializar a lógica dos cuidados. “No Eixo I estão dispostas as doenças raras de origem genética (anomalias congênitas ou de manifestações tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo). No Eixo II, estão dispostas as condições raras de origem não genética, com etiologias diversas” (Brasil, 2022, p. 16).

Tomando por base estas considerações, faz-se importante que existam mais locais e profissionais qualificados e classificados para realizar atendimentos e encaminhamentos às especialidades, quando necessário, para que não ocorra atraso no diagnóstico e tratamentos dos envolvidos.

O reconhecimento de locais e serviços existentes/habilitados para atendimento a pessoas com doenças raras (DR) no Brasil, ainda é deficiente, sejam os identificados na pesquisa como os estabelecidos pelo próprio Ministério da Saúde.

Na Categoria referente a *Estrutura física* foi apresentada a formação e composição da estrutura dos respectivos locais, onde parcela destes está vinculada a atividades desenvolvidas no cenário hospitalar / universitário, que vai ao encontro com as recomendações propostas pelo Ministério da Saúde (Brasil, 2022), o qual solicita que para melhor acompanhamento das doenças raras este deve ser realizado em conjunto com diversos profissionais e por serviços especializados.

Por outro lado, foram verificadas também nessa Categoria, Instituições menores ou com parcerias junto a Entidades e Serviços extras universitários como ONGs, que conseguem desenvolver suas atividades de acordo com seus objetivos. Porém, observa-se que estas precisam entrar em conformidade com as adequações que são apresentadas no capítulo IV das responsabilidades da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Brasil, Portaria 199, 2014).

Entende-se por atenção especializada ambulatorial e hospitalar no cuidado às pessoas com DR um conjunto de diversos pontos de atenção já existentes na Rede de Atenção à Saúde (RAS), com diferentes densidades tecnológicas, para a realização de ações e serviços de urgência, serviços de reabilitação, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma resolutiva e em tempo oportuno (Brasil, 2014, p. 10).

No que concerne aos *Recursos Humanos*, foram apresentadas pelos respondentes, algumas equipes amplas e outras de menores composições. Nota-se nessa Categoria que parte expressiva dos Serviços está em conformidades com as Diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS, entretanto, outras ainda requerem este alinhamento.

A referida diretriz apresenta que esses Serviços devem ser compostos por equipes multidisciplinar e interdisciplinar, e que os profissionais deverão prestar assistência integral e especializada, tendo como responsabilidade desenvolver algumas ações de assistência, tais como: terapêutica, preventiva e diagnóstica, tanto para a pessoa com doença rara, como para seus familiares (Brasil, 2014).

A Linha de Cuidados para Pessoas com Doenças Raras do Ministério da Saúde (Brasil, 2022, p. 19), aponta que a equipe mínima para atendimentos deve estar dividida em:

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ser composta por: enfermeiro, técnico de enfermagem, médico responsável e também contar com um responsável técnico médico;

II - Serviço de Referência, além dos requisitos exigidos para o serviço de atenção especializada, deverá possuir equipe assistencial composta, nos termos especificados da Portaria GM/MS n 199, de 30 de janeiro de 2014, no mínimo, por: enfermeiro, técnico de enfermagem, médico com título de especialista na área da especialidade, registrado no Conselho Regional de Medicina e/ou comprovação de atuação na doença rara específica por pelo menos cinco anos; médico geneticista; neurologista; pediatra (quando atender criança); clínico geral (quando atender adulto); psicólogo; nutricionista (quando atender erro inato do metabolismo); assistente social; e contar com um responsável técnico médico, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS. O responsável técnico poderá fazer parte da equipe

mínima assistencial, desde que tenha título de especialista na área da especificidade que acompanha e/ou comprovação de atuação na área por pelo menos cinco anos para uma das doenças raras acompanhadas pelo Serviço de Referência.

De acordo com o Artigo 8º do capítulo IV das responsabilidades (Origem: PRT MS/GM 199/2014), nos parágrafos I e IV, são responsabilidades comuns do Ministério da Saúde e das Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios em seu âmbito de atuação:

I - garantir que todos os serviços de saúde que prestam atendimento às pessoas com doenças raras possuam infraestrutura adequada, recursos humanos capacitados e qualificados, recursos materiais, equipamentos e insumos suficientes, de maneira a garantir o cuidado necessário.

IV - definir critérios técnicos para o funcionamento dos serviços que atuam no escopo das doenças raras nos diversos níveis de atenção, bem como os mecanismos para seu monitoramento e avaliação.

No que se refere à *Categoria Organograma*, nessa pesquisa verifica-se que poucas Instituições avaliadas descreveram de forma coerente a estrutura e a sequência do fluxo de funcionamento existentes na Entidade, por não possuírem tais informações ou por falta de compreensão dessa logística, o que pode interferir negativamente na qualidade da prestação dos serviços oferecidos.

Segundo Morgan (1996) a palavra Organograma vem do grego organon que, por sua vez, significa ferramenta ou instrumento utilizado para organizar a estrutura empresarial. Assim, é um instrumental cujo significado remonta à divisão de tarefas entre todos os profissionais da empresa. Nessa perspectiva, o Organograma sugere a distribuição quantitativa e de qualidade de uma organização institucional.

Conforme Berwanger (2013, p. 12), Organograma é a “representação gráfica dos cargos e das relações hierárquicas travadas no ambiente organizacional”, é uma estrutura de organização que detalha como a equipe de trabalho de uma empresa está definida hierarquicamente. Para o autor, é por meio de um Organograma que as empresas ordenam suas “estruturas existentes e seus moldes, para dispor os setores em seus correspondentes graus de poder na tomada de decisões” (Bewanger, 2013, p. 8).

Nesse sentido, entende-se que a ordenação de uma instituição se define pelo seu organograma, pois ele “representa a estrutura formal da empresa” (Chiavenato, 2001, p. 251); daí sua importância, entre outras coisas. Além disso, mesmo não mostrando as relações informais, o Organograma de uma Entidade indica precisamente a divisão do trabalho e as posições ali existentes (Mintzberg, 1995).

De maneira geral, o Organograma funciona como um ‘retrato’ da divisão de tarefas de uma empresa, considerados os alinhamentos das funções do ponto de vista horizontal e vertical. Ele indica quem é subordinado a quem, quais cargos são superiores ou subordinados e qual é a departamentalização orgânica existente (Porter, 1986).

Nesse aspecto, sua importância também é a da transmissão de informação e, por conseguinte, da criação de segurança no desenvolvimento dos movimentos de uma Instituição. Dessa forma, o Organograma é importante, sobretudo, por permitir a realização dos trabalhos de maneira organizada e fiel ao cumprimento das atribuições da função de cada profissional dentro da empresa.

Além disso, se o Organograma funciona como um instrumento significativo para a melhor organização e sequenciamento dos respectivos cargos, funções e atribuições dos setores e práticas dos profissionais, subentende-se que as Instituições pesquisadas e que não se orientam a partir desta ferramenta, prestam um atendimento quiçá aquém das necessidades dos

doentes e seus familiares, dada a lacuna de informação quanto à organização dos movimentos da equipe no respectivo.

Nesse caso, torna-se importante a estruturação de Organogramas para a formação das equipes, de modo a estabelecer as prioridades do trabalho a ser realizado, de acordo com as funções dos profissionais, para melhor atendimento e desenvolvimento das atividades previstas aos doentes e seus familiares, conforme a sequência preconizada pelo Ministério da Saúde: “A atenção Básica, por meio das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básica tradicionais e/ou parametrizadas e do Núcleo de Saúde da Família (NASF), é uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado com Doenças Raras e sua família” (Brasil, 2014, p. 6).

Para a MS nº 199/2014, incluída na Portaria de Consolidação nº 2/2017,

Art.13: A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. A organização do cuidado no SUS para as pessoas com doenças raras segue a mesma lógica das demais redes, com o estabelecimento de ações de referência e contrarreferência entre a Atenção Primária à Saúde (APS) e a Atenção Especializada à Saúde (Brasil, 2022, p. 13).

No que concerne à categoria dos *Projetos Desenvolvidos*, retoma-se que, dentre as dez Instituições avaliadas, setenta por cento buscam realizar projetos a partir de suas características peculiares próprias e da demanda dos pacientes e de seus familiares. As Instituições pesquisadas no presente estudo, que realizam tais projetos, apresentam preocupações com o acolhimento dos pacientes, em conformidade com o Ministério da Saúde: “implica compartilhamento de saberes, angústias e invenções, tomando para si a responsabilidade de

“abrigar e agasalhar” outrem em suas demandas, com responsabilidade e resolutividade sinalizada pelo caso em questão” (Brasil, 2010, p. 19).

Essa constatação demonstra haver um reconhecimento da importância da realização de projetos para com os pacientes portadores de doenças raras, não somente no aspecto do tratamento, mas também, pela possibilidade de que eles tenham “uma condição de acesso aos bens que interferem na qualidade de vida, os considerados determinantes e condicionantes da saúde, como lazer, moradia, alimentação, saneamento básico, transporte e educação” (Brasil, 2009, p. 14).

Além disso, a realização de projetos pelas Instituições se insere no âmbito de iniciativas pertinentes à Política Nacional de Promoção da Saúde, cujo foco é “Promover a qualidade de vida e reduzir vulnerabilidade e riscos à saúde relacionados aos ... modos de viver, condições de trabalho, habitação, ambiente, educação, lazer, cultura, acesso a bens e serviços essenciais” (Brasil, 2006, p. 19).

A referida Política, para ser efetiva na prática das Instituições, necessita da “ação de muitos, dos vários setores da organização da sociedade civil, da comunidade no nível mais básico, mais elementar, para construir, a partir daí, uma política nacional capaz de enfrentar a determinação da saúde tal como ela ocorre socialmente [...]” (Brasil, 2006, p. 20). Talvez essa seja uma das maiores dificuldades e desafios da implantação e realização de projetos pelas Instituições em geral.

Destaca-se que os projetos devem ir além do acolhimento e se desenvolver de forma robusta, a fim de garantir os direitos humanos e a cidadania. Para tanto, as Instituições necessitam do apoio dos entes federados - União, Estados e Municípios - para viabilizar condições de execução dos referidos projetos, com pensamento nos pacientes e seus familiares, o que já vem ocorrendo no nível do Senado e Câmara dos Deputados, com suas políticas e projetos de leis voltados às pessoas que sofrem de doenças raras.

Como exemplo desse apoio, citam-se a proposta do Projeto de Lei nº 3.302/2015, para garantir aplicação mínima de recursos na pesquisa de medicamentos usados no tratamento destas doenças (Brasil, PL 3302, 2015), e o Projeto de Lei da Câmara PLC nº 56/2016, que instituiu a Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS, com o objetivo de proporcionar acesso aos cuidados e aos chamados medicamentos órfãos, isto é, que não são produzidos em larga escala pelo desinteresse das indústrias farmacológicas (Brasil, PLC 56, 2016).

Isso posto, pode-se supor que as três Instituições entre as pesquisadas, que não manifestaram informações sobre a realização de projetos, façam parte da estatística da população que, por alguma razão, não têm apoio para a implantação de iniciativas de acesso aos cuidados e tratamento em geral.

Além disso, muitas vezes, os pacientes e suas famílias não têm conhecimento suficiente para cobrar seus direitos e, assim, as Instituições seguem lutando de forma isolada e sem visibilidade. Disso decorre que não conseguem angariar recursos para contar com uma equipe multiprofissional de diagnóstico e tratamento, já de natureza normalmente escassa.

Sendo assim, torna-se fundamental a “divulgação de conhecimentos específicos sobre as doenças, o incentivo ao desenvolvimento de políticas públicas, no acesso aos cuidados de saúde e tecnologias diagnósticas e terapêuticas específicas”, em uma luta pelo grupo como um todo, de modo a alcançar maior visibilidade, inserção política e social no que se relaciona às doenças raras, como a Neurofibromatose, por exemplo (Micheletti & Oliveira, 2023).

Com relação à categoria *Outras Atividades Desenvolvidas*, verifica-se que algumas das que foram apresentadas pelos entrevistados aconteceram para melhor acompanhamento dos pacientes e familiares. Entretanto, em nenhum momento foi referido pelos participantes que estas estivessem em concordância com o que diz o manual de Doenças Raras: SUS e inclusão social, o que pode significar que as Instituições não tomam como diretriz para suas iniciativas

esta referência que, por sua vez oferece indicações para “... atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar” (Lima & Silva, 2020, p. 21).

Assim, o fato de as Instituições pesquisadas não estabelecerem relação de suas atividades com o Serviço de Referência pode representar uma preocupação, pois tal Serviço demonstra competências específicas, cujo objetivo é “promover a compreensão da diversidade humana, dos direitos dos usuários e extinção dos preconceitos, buscando sua integração à sociedade” (Lima & Silva, 2020, p. 24).

Nesse sentido, torna-se prioridade que as atividades desenvolvidas com os pacientes de doenças raras facilitem a realização das tarefas do dia a dia. Trata-se, nessa situação, de garantir-lhes igualdade em relação a outros indivíduos. Segundo Ferreira (2009, p. 26), “o grupo social constituído pelas pessoas com deficiência tem sido sistematicamente violado: a essas pessoas tem sido negado o direito a uma vida digna e produtiva, na qual possam participar de atividades regulares do cotidiano como qualquer outro ser humano”.

Como a Atenção Básica tem como focos “(a) a prevenção e controle de doenças; (b) o cuidado; (c) o tratamento; (d) a reabilitação; (e) a atenção às pessoas fora de possibilidade de cura” (Brasil, 2006, p. 131), as atividades com os pacientes nas Instituições, com essa parceria, podem se guiar por tais focos, diminuindo a chance de acarretar prejuízos ainda maiores para esta população.

Considerando que as referidas doenças podem trazer complicações diversas e afetar significativamente a qualidade de vida destes pacientes, faz-se importante um trabalho das Instituições em parceria com a Atenção Básica, que é a porta de entrada de parcela expressiva da população brasileira ao sistema de saúde, Como eixo central na promoção e apoio de atividades mais direcionadas e significativas, pode alcançar o tratamento necessário, diminuindo o sofrimento dos doentes e promovendo, com equidade, a sua inserção social.

Na categoria das *Atividades Voltadas às Famílias*, no âmbito das instituições investigadas, identificou-se que três delas não forneceram informações em resposta à pergunta sobre esse tema específico. Pode-se inferir que essas instituições possivelmente não ofereciam atividades direcionadas às famílias ou não tinham conhecimento sobre como orientar os familiares a lidarem com o paciente e as complexas condições associadas à doença.

De acordo com Dias e colaboradores (2023) estudo realizado mostra que 40 a 50 milhões de pessoas convivem com Doença Rara na América Latina, e que na maioria das vezes requer uma atenção e um cuidado mais próximo e atenção contínua trazendo impactos para famílias, amigos, comunidade a qual está inserido, trazendo incertezas, e dessa forma entende-se que pais são os cuidadores importantes no momento do diagnóstico de uma doença rara.

Segundo Aureliano (2017), quem cuida dos doentes são, na maioria dos casos, as mulheres, entre esposas, filhas, irmãs e mães, o que agrega um peso econômico, emocional e moral para elas, pelos desdobramentos comuns da doença, e isso ainda não é considerado pelas discussões da saúde coletiva e políticas públicas.

Das sete instituições restantes que relataram a realização de atividades com familiares, a maioria (06) não apresentou uma abordagem metodológica desde o acolhimento até estratégias para enfrentar os desafios inerentes à existência da doença, envolvendo todos os membros da família. Uma (01) entidade descreveu atendimento abrangente e semanal, que incluía parcerias e suporte de uma equipe multiprofissional.

Nesse contexto, deve-se destacar o que está posto pelas Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS, que consiste na atenção aos familiares e pacientes (Brasil, 2014, p. 7-8).

a) Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação;

- b) Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos;
- c) Acesso à informação e ao cuidado;
- d) Aconselhamento Genético (AG), quando indicado.

Tal iniciativa reforça a proposta de acolhimento nas práticas de produção de saúde, pois indica um “atendimento com resolutividade e responsabilização, orientando, quando for o caso, o paciente e a família em relação a outros serviços de saúde, para a continuidade da assistência, e estabelecendo articulações com esses serviços, para garantir a eficácia desses encaminhamentos” (Brasil, 2010, p. 21).

Faz-se imperativo considerar a importância de investimentos, tanto por parte do setor público quanto do privado, na capacitação de profissionais e equipes de saúde, visando a implementação de diretrizes protocolares em todas as instituições. Isso busca criar uma prática de saúde qualificada que esteja em consonância com as recomendações do Ministério da Saúde, que enfatizam a necessidade de:

Ampliar a qualificação técnica dos profissionais e das equipes em atributos e habilidades relacionais de escuta qualificada, de modo a estabelecer interação humanizada, cidadã e solidária com usuários, familiares e comunidade, bem como o reconhecimento e a atuação em problemas de saúde de natureza aguda ou relevantes para a saúde pública (Brasil, 2010, p. 30).

Estudo conduzido no Espírito Santo com pacientes diagnosticados com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) revelou que a criação de um grupo multidisciplinar de educação em saúde, envolvendo indivíduos afetados pela doença, seus familiares e cuidadores, pode ter um impacto positivo significativo. Durante o período de novembro de 2018 a dezembro de 2019, por meio do grupo denominado “Café com Ela”, os participantes tiveram a oportunidade não apenas de adquirir conhecimento sobre esta doença, mas também de expandir suas redes

sociais, forjar laços de solidariedade e encontrar um suporte fundamental para enfrentar os desafios que a mesma impõe aos pacientes e aos familiares (Gomes et al., 2021).

Esta iniciativa destaca a importância das abordagens interdisciplinares e centradas no paciente e na assistência à saúde. Além de facilitar a disseminação de informações sobre a doença específica, a construção de grupos de pacientes e famílias demonstra ser ferramenta eficaz na promoção da resiliência e do apoio mútuo entre os indivíduos afetados pela doença. Essa abordagem no âmbito da reabilitação desempenha papel essencial, proporcionando um ambiente propício para o compartilhamento de experiências e o fortalecimento dos laços sociais e emocionais entre os participantes.

O suporte entre pares, oferecido por outros familiares, emerge como um recurso relevante para a comunidade afetada por doenças raras. Esse apoio desempenha um papel essencial na melhoria da regulação emocional diante dos desafios persistentes associados à convivência com pacientes que enfrentam doenças crônicas, atuando como um fator de proteção e redução do estresse acumulado (Cardinali et al., 2019).

Pesquisa com o propósito de correlacionar a depressão e a ansiedade com o apoio social em pacientes com doenças raras ósseas revelou uma associação inversa entre o apoio social e os sintomas depressivos ou de ansiedade (Lai et al., 2023). Além disso, uma revisão sistemática que mapeou os benefícios percebidos que influenciam a capacidade de estabelecer e manter grupos de apoio para pacientes com doenças raras identificou sete benefícios distintos da participação nesses grupos: (1) estabelecer conexões e amizades com outros indivíduos que compartilham a mesma doença rara e experiências semelhantes; (2) adquirir conhecimento sobre a doença e os tratamentos relacionados; (3) oferecer e receber apoio emocional; (4) dispor de um espaço para discutir abertamente a doença e os sentimentos associados a ela; (5) desenvolver habilidades de enfrentamento; (6) sentir-se fortalecido e manter a esperança; e (7)

advogar pela melhoria dos cuidados de saúde destinados a outras pessoas com doenças raras (Deslile et al., 2017).

Especificamente, no que se refere a Neurofibromatose, é fundamental compreender que a família como um todo é afetada de várias maneiras, uma vez que os desdobramentos da doença abrangem aspectos que vão desde questões físicas e emocionais até desafios financeiros, entre outros (Cunha et al., 2007; Aureliano, 2017; Pinto et al., 2019; Iriart et al., 2019). A maioria das instituições pesquisadas revelou uma lacuna no atendimento das implicações dessa doença, considerando seu contexto.

Portanto, é essencial explorar iniciativas de intervenção na Neurofibromatose que apoiem as instituições de assistência aos pacientes e suas famílias na compreensão de que a promoção da saúde também envolve a adoção de comportamentos saudáveis por parte dos indivíduos e das famílias, incluindo estilo de vida, dieta, atividade física e hábitos relacionados ao risco, orientando programas educacionais relacionados a comportamentos passíveis de modificação (Brasil, 2006).

De acordo com Amorim e Sá (2015, p. 14), “as famílias são as principais provedoras” no processo de investigação para o tratamento da NF, porém ainda há pouca participação destas no segmento público.

Nesse contexto, Luz et al. (2016) relatam a importância da troca de experiências entre os familiares dos portadores de NF, ou até com os de outras doenças, como forma de suavizar a ideia de fragilidade que envolve toda essa situação da doença, dos doentes e da família. Nesse sentido, as redes sociais adquirem uma função favorável, por possibilitarem a reunião de grupos com os mesmos fins.

Assim, o tratamento adequado da NF deve ser, desde o diagnóstico, estendido aos familiares, de modo contínuo, principalmente no nível das informações necessárias e das possibilidades de tratamento por direito, para minimizar a condição de sofrimento,

desconhecimento e acesso assistencial inadequado, considerando a família como um valor essencial nas tratativas com a doença.

No que se reporta à categoria *Recursos e Condições para um Melhor Atendimento*, pode-se afirmar que, ao se falar em doenças raras, as lacunas ainda se mostram evidentes em vários segmentos. Assim, ressalta-se a importância primeira do trabalho com uma equipe multiprofissional e de qualidade, inserida em todos os programas do SUS, conforme propõe a Política Nacional de Humanização PNH (Brasil, 2013).

Tal assertiva pode ser confirmada pela fala dos participantes da Instituição Vênus, por exemplo, que reconhecem a importância de se ampliar o leque de recursos no atendimento aos pacientes de NF e seus familiares para além dos médicos. Referem-se ainda, ao custeio de exames gerais e específicos, o que demandaria a existência de multiplicidade de profissionais, desde o diagnóstico até a continuidade do tratamento, contando com suas intercorrências.

Em continuidade, têm-se as Instituições Júpiter, Marte e Terra que apontam necessidades relacionadas ao aumento no número de exames laboratoriais e radiológicos; exames de patologia genética; e a importância dos serviços específicos de neurocirurgia, respectivamente.

Essa ideia é corroborada por Lima e colaboradores (2018), que destacam que as políticas para a melhoria do atendimento aos doentes de NF são poucas, e por Fonseca (2014), que indica condições ainda precárias quanto aos recursos de diagnóstico e tratamento a estes problemas de saúde.

“... característica marcante é a carência de tratamento específico para a maioria dessas condições. Cabe ressaltar que a existência de medicação específica não é garantia de acesso à mesma no Brasil, uma vez que são escassas as políticas voltadas ao tratamento de doenças raras, e muitas medicações ainda não foram incorporadas ao Sistema Único

de Saúde (SUS) ou não receberam autorização para comercialização no país” (Lima et al., 2018, p. 3248).

Outra questão sensível é o fato de o diagnóstico das doenças raras ser difícil e demorado, requerendo algumas vezes exames complexos e caros, nem sempre disponíveis no SUS. Em regra, os pacientes só recebem o diagnóstico correto após 5-7 anos de consultas, exames e trocas de médicos. Isto pode levar os pacientes a serem submetidos a tratamentos inadequados até que tenham o diagnóstico definitivo, o que implica em agravos à saúde já comprometida e extensão do sofrimento psíquico, além de considerável aporte de recursos familiares ou governamentais (Fonseca, 2014, p. 4).

Entende-se que o investimento em recursos/condições relacionados principalmente ao diagnóstico da NF seja fundamental, para minimizar a situação de uma doença já envolta em tanta complexidade por si própria. Nesse sentido, destaca-se a menção da Instituição Sol, que traz a incorporação do CRFN (Centro de Referência a Neurofibromatose) no sistema de atendimento a doenças raras do SUS como investimento favorável.

Nessa mesma linha de raciocínio, as Instituições Urano e Vênus salientam como necessidade a viabilização de uma estrutura preparada para o seguimento das doenças raras, como o aumento da disponibilidade de espaço físico e de consultórios, para a possibilidade de atendimentos simultâneos.

Nesses casos, entende-se a importância dos recursos financeiros que, dando conta dessas medidas, poderiam melhorar o acesso e flexibilidade de tratamento da NF, principalmente, para os doentes e seus respectivos familiares que dependem da saúde pública.

Nessa ideia de saúde pública, compete destacar o valor da destinação adequada dos recursos financeiros no atendimento e tratamento das doenças raras que, por serem raras, não devem ficar relegadas a segundo plano, tendo em vista que isso significaria a quebra de

igualdade no acesso à saúde. Nesse foco, Reis (2023, p. 22) declara o papel fundamental do SUS:

No âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil, é fundamental mencionar o papel crucial que desempenha na busca pela equidade no acesso à saúde. Através do SUS, é possível ampliar o acesso a tratamentos para pacientes que, de outra forma, não teriam condições de arcar com os custos. A criação de protocolos claros para o tratamento da neurofibromatose, o investimento em capacitação de profissionais de saúde e a alocação adequada de recursos financeiros são medidas que podem contribuir para melhorar a disponibilidade e acessibilidade de tratamentos para aqueles que dependem do sistema público de saúde.

Igualmente, deve-se considerar a questão da divulgação das informações sobre a NF como recursos/condições necessárias, pois o fato de essas doenças serem raras, pela sua própria condição incomum, faz com que sejam pouco conhecidas da sociedade em geral.

Nessa perspectiva, a PNH (Brasil, 2013) também menciona a importância da transformação das relações de trabalho, a partir da ampliação do grau de contato e da comunicação entre as pessoas e grupos, de modo a tirar os doentes do isolamento e dirimir as relações de poder hierarquizadas.

Assim, importa investir na conscientização das pessoas, por meio de recursos de divulgação, no que se refere ao significado, diagnóstico e sobretudo possibilidades de acesso à medicação e tratamento da NF, para facilitar a vida dos doentes e suas famílias no enfrentamento da doença e de seus desdobramentos sociais: “campanhas educacionais acabam fornecendo informações precisas, além de ajudar a melhorar a qualidade de vida de pacientes com neurofibromatose” (Reis, 2023, p. 25).

Por esse motivo, reitera-se o que diz Aureliano (2017, p. 369) sobre a necessidade do discurso sobre as doenças raras como ação permanente: “Evidencia-se a necessidade de construção de uma pauta contínua sobre as doenças raras no Brasil, [...]”.

Igualmente, não menos importante é o recurso/condição da formação de qualidade dos profissionais que atuam nessa área, principalmente pelas demandas de atendimento multiprofissional aos doentes, como indicado pela Instituição Plutão. Amorim e Sá (2015, p. 14-15) atentam para essa necessidade referindo que:

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

Torna-se importante elencar que a escuta qualificada é primordial, pois é por meio dela que se garante o acesso oportuno e bem-informado sobre as necessidades individuais, atendidas pela diversidade multiprofissional, considerando a singularidade do sujeito na complexidade do seu processo de saúde/doença. Nessa condição, o recurso da multidisciplinaridade traz enriquecimento de diagnóstico e, por conseguinte, tratamento.

Para o acompanhamento pleno das pessoas com alguma doença desta natureza é necessária uma estrutura ampla de recursos/condições, distribuída de acordo com as necessidades, e isso pode ser alcançado, sobretudo, pela inserção do atendimento especializado em Neurofibromatoses na estrutura geral do SUS (Amanf, s/d).

Com tais políticas de procedimentos pode-se garantir o acesso aos recursos além de apoiar a equidade no tratamento da população que depende da saúde pública, pois, como ressalta Amorim e Sá (2015), no caso da Neurofibromatose o atendimento aos pacientes ainda fica restrito a uns poucos centros de referência, que carregam suas dificuldades, mas que, com

o apoio da rede pública, conseguem fornecer os recursos / condições para a garantia de assistência integral aos doentes.

Foi questionado às Instituições pesquisadas sobre *Informações que Julgassem Importantes/Pertinentes* nas suas práticas de atendimento aos doentes de NF e seus familiares. Ressalta-se que nenhuma delas entendeu haver algo a ser comunicado e/ou acrescentado.

Diante disso, pode-se supor que faltem conhecimentos aos respondentes sobre a amplitude do trabalho, ou sobre algo a mais que pudessem fazer para minimizar o processo de sofrimento dos doentes e seus familiares, considerando a necessidade de acolhimento, apoio e direcionamento sobre os próximos passos na vida dos enfermos.

Além disso, as respostas dos participantes nas categorias anteriores indicam a existência de lacunas no direcionamento dos atendimentos, que precisam ser consideradas, no tratamento da NF, para que se faça valer a PNH (Brasil, 2013) e a Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras (2014) e, também, para que os doentes e suas famílias possam ter acesso a todos os bens e serviços voltados a esse tipo de doença.

Diversos recursos, benefícios, ou projetos já em vigor nas políticas nacionais, que não foram mencionados, poderiam ser devidamente incorporados pelas Instituições respondentes, como por exemplo, os programas para Pessoas com Deficiências.

Doentes com Neurofibromatose são considerados PCD (Pessoa com Deficiência), em função da gravidade dos sintomas e, por conseguinte, da diminuição de sua capacidade funcional. Assim, como fator positivo, eles têm direito ao chamado BPC LOAS, que é um benefício destinado a pessoas de baixa renda, consideradas incapazes para o trabalho ou para a independência na vida diária (Burocracia Zero, s/d).

Nessa perspectiva, o fato de os pacientes também apresentarem atraso no crescimento / desenvolvimento e na aprendizagem, têm o direito de receber um atendimento escolar individualizado, a partir da constatação da doença, pois são considerados pessoas com

deficiência. Nesse caso, pela Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015, garante-se o direito da educação inclusiva, “visando a sua inclusão social e cidadania”.

Dessa forma, também é relevante que a instituição de ensino conheça os efeitos da NF no cotidiano escolar, para que possa criar adaptações que a tornem um local inclusivo para o doente, de modo a lhe permitir “o máximo desenvolvimento possível de seus talentos e habilidades físicas, sensoriais, intelectuais e sociais, segundo suas características, interesses e necessidades de aprendizagem” (Brasil, Lei nº 13.146, 2015).

De modo geral, entende-se que as doenças raras, trata-se de condições abrangentes que envolvem aspectos multidimensionais, incluindo diversificados setores da sociedade. Dada a sua complexidade, a Neurofibromatose envolve uma série de intercorrências, que precisam ser levadas em conta, pelos segmentos de saúde públicos e privados, “e no uso (ou não uso) das tecnologias médicas de forma bastante variada” (Aureliano, 2017, p. 377), pois não se constituem apenas em uma condição clínica.

Sendo uma questão para além da condição clínica, torna-se necessário destacar a importância da abordagem interdisciplinar tanto no diagnóstico como no tratamento destas doenças, como forma de atender às diversidades clínicas, socioeconômicas, culturais e emocionais dos doentes e respectivos familiares. Nesse sentido, o apoio de médicos de diversas especialidades, atrelado ao trabalho de outros profissionais, como psicólogos, por exemplo, possibilita um cuidado integral e completo dos pacientes (Marques & Dinis, 2013).

O aconselhamento psicológico tem um lugar especial nas tratativas da NF (Reis, 2023). No entanto, essa situação pode ser um dificultador, pois, nove em cada dez municípios brasileiros têm menos de um psicólogo no SUS. Galdeano (2023, n.p.) afirma que “o reduzido número de psicólogos persiste por diversos fatores, incluindo remuneração e estrutura profissional [...]. Muitas vezes, faltam condições de trabalho, como plano salarial, de carreira e mecanismos para o psicólogo se desenvolver”.

No caso da Neurofibromatose ser uma doença de origem genética, essa dificuldade de atendimento também se estende ao acesso das pessoas aos exames mais específicos, aqueles realizados para detecção de doenças genéticas que determinam a deficiência. Um exame dessa natureza pode promover diagnósticos precoces e, por consequência, “serviços de genética clínica, para que se proceda a um adequado aconselhamento genético às famílias” (Fonseca, 2014, p. 7). Com isso, estabelece-se uma forma de tratamento mais individualizada e, ao mesmo tempo, abrangente e igualitária.

Evidentemente, constata-se ter havido avanços ao longo dos anos, mas também há lacunas que permanecem e merecem ser aperfeiçoadas, com vistas ao acolhimento no atendimento e tratamento dos indivíduos doentes e de suas famílias, de maneira necessariamente integral e adequada. Nesse caso, faz-se oportuno o encaminhamento de novas pesquisas, com diferentes configurações, que poderão ampliar a divulgação sobre a doença e suas intercorrências, de modo a contribuir com as iniciativas públicas e privadas de proteção da saúde desses doentes e de suas famílias.

Vale salientar trabalhos internacionais realizados com pacientes, como o da EURORDIS-Rare Diseases Europe criada em 1997 por quatro membros fundadores: a Association Française contre les Myopathies, a AIDES Fédération Nationale, a Vaincre La Mucoviscidose e a La Ligue Nationale Contre le Cancer, cujo objetivo original era defender a legislação da UE para levar medicamentos às pessoas que vivem com doenças raras, e hoje tem como missão um trabalho abrangente, melhorando assim a vida destas pessoas (Eurordis, s/d), condição que pode ser percorrida pelas Instituições investigadas no presente trabalho.

CONCLUSÃO

Foram identificadas e quantificadas 143 instituições em todo o Brasil que estão relacionadas ao atendimento de pacientes com Neurofibromatose e suas famílias; dez delas foram incluídas no presente estudo. Essas instituições são em grande parte entidades públicas, cuja fonte de recursos provém de projetos, doações e do Sistema Único de Saúde (SUS); e a maior parcela está localizada no Estado de São Paulo.

A maioria dos Serviços / Instituições demonstrou preocupação com a oferta de acolhimento e acompanhamento qualificados aos pacientes; realiza pesquisas, oferece atendimento multidisciplinar, treina suas equipes e fornece orientações sobre os direitos das pessoas com doenças raras, alinhando-se com as diretrizes estabelecidas pelas políticas públicas, principalmente aqueles ligados a hospitais universitários. No entanto, algumas enfrentam a falta de infraestrutura física, recursos técnicos e de profissionais especializados que atuem em equipes.

No que diz respeito à organização das instituições, uma quantidade delas não apresentou estrutura de serviços clara e organizada. E, em relação aos projetos desenvolvidos, alguns destes são específicos para corresponder às demandas dos pacientes e suas famílias, enquanto outros não o fazem de maneira consistente, o que pode afetar a qualidade dos atendimentos.

Os dados demonstram que, apesar de parcela expressiva desenvolver atividades relacionadas à pesquisa, ao ensino e à assistência, as entidades ainda são relativamente pouco conhecidas pela população em geral, o que indica a necessidade de maior divulgação de suas existências, uma vez que podem desempenhar papel fundamental na melhoria da qualidade de vida e enfrentamento das pessoas afetadas pela doença.

Os resultados retratam a importância de ampliar e promover iniciativas que melhorem o atendimento das pessoas e suas famílias, visando a uma abordagem integral para essas condições complexas. Entretanto, para garantir atenção e cuidados igualitários e qualificados, é urgente a necessidade de direcionamentos específicos, tanto públicos quanto privados, para abordar a escassez de profissionais de saúde com conhecimento em doenças raras e a dificuldade de acesso a serviços e recursos tecnológicos, essenciais para diagnósticos e tratamentos precisos adequados.

Faz-se importante que as instituições vinculadas a universidades e centros de pesquisas mantenham suas atividades alinhadas com seus objetivos originais, enquanto aquelas ligadas a saúde expandam seus atendimentos para as demandas da Neurofibromatose e suas complicações. Em ambos os casos, é essencial que o Ministério da Saúde supervisione a habilitação desses Serviços para garantir que estejam em conformidade com as políticas de atenção às pessoas com doenças raras vinculadas ao SUS.

Portanto, é necessário considerar investimentos para garantir que todas as instituições tenham acesso equitativo aos recursos necessários. Neste sentido faz-se relevante que os dirigentes destas estabeleçam uma organização interna transparente, alinhada com as diretrizes do Ministério da Saúde. É crucial promover processos formativos para profissionais que trabalham com doenças raras e suas famílias, incluindo a realização de concursos públicos e a contratação de pessoal qualificado, garantir o acesso a exames e tratamentos de alto custo por meio de verbas públicas e/ou privadas, e promover o aconselhamento genético e psicológico, reconhecendo que o tratamento dessas condições envolve questões familiares complexas.

REFERÊNCIAS

- Agência Senado. (2023). *Sancionada lei que institui semana para informação sobre doenças raras*. <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2023/06/05/sancionada-lei-que-institui-semana-para-informacao-sobre-doencas-raras>
- Alves, C. S., Santana, L. A., Felix, F. A., Ayres, L. G., Silva, E. R. & Takeshita, W. M. (2021). Características orais atípicas de paciente com neurofibromatose tipo 1: relato de caso. *Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial*, 57, 1-5. <https://www.scielo.br/j/jbpml/a/RGrYFSCtFnpWS6bzJt76k=pt>
- Amanf - Associação Mineira de Apoio a Pessoas com NeuroFibromatoses. (2008). *Lidando com a NF: um guia para adolescentes com neurofibromatose*. <https://docplayer.com.br/6693691-Lidando-com-a-nf-um-guia-para-adolescentes-com-neurofibromatose.html>.
- Amanf - Associação Mineira de Apoio a Pessoas com NeuroFibromatoses (s/d). *Estrutura de Atendimento do Centro de Referência em Neurofibromatoses*. <https://amanf.org.br/estrutura-de-atendimento-do-centro-de-referencia-em-neurofibromatoses/>
- Amanf - Associação Mineira de Apoio às Pessoas com Neurofibromatoses. (2023). *O que é a Neurofibromatose do tipo 1?* Disponível em: <https://amanf.org.br/o-que-e-neurofibromatose-do-tipo-1/>.
- Amorim, M. A., Sá, N. M. (2015). *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. [Graduação]. Universidade de Brasília. https://bdm.unb.br/bitstream/10483/10842/1/2015_MarcosAntonioDeAmorim.pdf

Anders, R., Hirsch, F. W. & Roth, C. (2022). Neurofibromatosis type 1: From diagnosis to follow-up. *Radiologie*, 1(8), 1050-1057.

Antonio, J. R., Trídico, L. A. & Bertollo, E. M. G. (2013). Neurofibromatose: histórico cronológico e aspectos atuais. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 88(3), 333-47. <http://dx.doi.org/10.1590/abd1806-4841.20132125>.

Armstrong, A. E., Belzberg, A. J., Crawford, J. R., Hirbe, A. C. & Wang, Z. J. (2023). Treatment decisions and the use of MEK inhibitors for children with neurofibromatosis type 1 - related plexiform neurofibromas. *BMC Cancer*, 23(1), 553. doi: 10.1186/s12885-023-10996-y.

Aureliano, W. A. (2017). Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*, 23(2), 369-379.

Bertollo, G. E. (2020). *Estudo genético-clínico e citogêncio em neurofibromatose*. [Tese de Doutorado]. Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho.

Berwanger, P. R. (2013). Modelo de Organograma Integrado entre Setores. [Monografia Especialização]. Universidade do Vale do Rio dos Sinos - Unisinos. http://repositorio.jesuita.org.br/bitstream/handle/UNISINOS/5516/PAULO%20ROBERTO%20BERWANGER_.pdf?sequence=1&isAllowed=y

- Biasoli-Alves, Z. M. M. (1998). A pesquisa em psicologia: análise de métodos e estratégias na construção de um conhecimento que se pretende científico. In: Romanelli, G. & Biasoli-Alves, Z. M. M. (Orgs.). *Diálogos metodológicos sobre prática de pesquisa*. Ribeirão Preto: Legis Summa.
- Bockorni, B. R. S. & Gomes, A. F. (2021). A amostragem em snowball (bola de neve) em uma pesquisa qualitativa no campo da administração. *Revista de Ciências Empresariais da UNIPAR*, 22(1), 105-117.
- Brasil. (2015). *Lei nº 13.146*, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/113146.htm
- Brasil. Câmara dos Deputados. (2015). *PL 3302/2015*. Dispõe sobre a aplicação mínima de recursos para a pesquisa e o desenvolvimento de diagnósticos, medicamentos e outros produtos para a saúde destinados ao tratamento de doenças raras, e destina parcela dos recursos recuperados em ações de ressarcimento ao erário da União às ações de atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2017860>
- Brasil. Ministério da Saúde. (2013). Política Nacional de Humanização PNH.
- Brasil. Ministério da Saúde. (2014). *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. https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. (2014). *Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde*. Brasília: Ministério da Saúde.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização. (2010). *Acolhimento nas práticas de produção de saúde*. (2a ed.). Brasília: Ministério da Saúde.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral da Atenção Especializada. (2022). *Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS)*. Brasília: Ministério da Saúde.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise de Situação da Saúde. (2006). *Anais do I Seminário sobre a Política Nacional de Promoção da Saúde*. https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anais_seminario_pnps.pdf.

Brasil. Senado. (2016). *Projeto de Lei da Câmara n° 56*, de 2016. Institui a Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. <https://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/126956>.

Burocracia Zero (s/d). *Neurofibromatose: Benefício BPC-Loas e melhoria na qualidade de vida*. https://burocraciazero.com.br/direito_bpc_loas_inss/neurofibromatose/

Calliyeris, V. E. & Las Casas, A. L. (2016). A utilização do método de coleta de dados via internet na percepção dos executivos dos institutos de pesquisa de mercado atuantes no Brasil. *Interações*, 13(1), 11-22. <https://doi.org/10.20435/interacoes.v13i1.300>

Cardinali, P., Migliorini, L. & Rania, N. (2019). The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children with rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. *Frontiers in Psychology*, 10:1780. DOI 10.3389/fpsyg.2019.01780.

Carvalho Y. M. (2019). *Lazer e saúde*. Brasília: SESI/DN.

Cerello, A. C., Nascimento, I. F. G., Moreira, A. H., Rocha, V. S., Ribeiro, L. M., Rezende, N. A. (2013). *Representações sociais de pacientes e familiares sobre neurofibromatose tipo 1*. Faculdade de Medicina. Universidade Federal de Minas Gerais.

Chiavenato, I. (2001). *Teoria Geral da Administração*. Rio de Janeiro: Campus.

Cunha, I. R., Silva, G. A. F., Duarte, I. M., Thomaz A. H. P. S., Santos, L. P., Moura, T. T. T. & Tupiná, M. S. (2019). Neurofibromatose infantil: relato de caso. *Brazilian Journal of Health Review*, 2(6), 5457-5459.

Cunha, K. S. G., Geller, M., Moura Neto, R. S. & Lopes, V. S. (2007). Genética da neurofibromatose tipo 1. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, 6(3), 338-348.

Dantas, R. C., Fernandes L. F. Q., Carvalho, I. T., Santos I. H., Freitas, L. R. M., Lucena, R.

C. N. & Barbalho, V. L. A. (2022). Coexistência de tumores estromais gastrointestinais (GISTs), feocromocitoma e paragangliomas em uma paciente com Neurofibromatose tipo 1: Relato de Caso. *Research, Society and Development*, 11(3), 3911326166-e3911326166.

Darrigo Junior, L. G., Bonalumi Filho, A., D'Alessandro, D. S. M. & Geller, M. (2008).

Neurofibromatose tipo 1 na infância: revisão dos aspectos clínicos. *Revista Paulista de Pediatria*, 26(2), 176-82.

Delisle, V. C., Gumuchian, S.T., Rice, D. B., Levis, A. W., Kloda, L. A; Köner, A. & et al.

(2017). Perceived Benefits and Factors that Influence the Ability to Establish and Maintain Patient Support Groups in Rare Diseases: A Scoping Review. *Patient*, 10, 283-293. <https://doi.org/10.1007/s40271-016-0213-9>

Dhaenens, B. A. E., Ferner, R. E., Bakker, A., Nievo, M., Evans, D. G., Wolkenstein, P. & et

al. (2021). Identifying challenges in neurofibromatosis: a modified Delphi procedure. *European Journal of Human Genetics* 29, 1625-1633 <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00892-z>

Dias, A. G., Daher, A., Ortiz, L. B., Moreno, S. C., Hafez, S. R., Jansen A. M. & et al.

(2023). Rarecare: A policy perspective on the burden of rare diseases on caregivers in Latin America. *Frontiers in Public Health* 11,1-10. DOI 10.3389/fpubh.2023.1127713.

Eurordis. (s/d). *Who we are*. <https://www.eurordis.org/who-we-are/our-vision-mission/>

Ferner, R. E., Huson, S. M., Thomas, N., Moss, C., Willshaw, H, Evans, D. G. & et al. (2007).

Diretrizes para o diagnóstico e tratamento de indivíduos com neurofibromatose 1. *Journal of Medical Genetics*, 44(2), 81-88.

Ferreira, H. S., Melo, R. H. J. & Oliveira, A. A. (2021). Organogramas - A importância da setorização e definição de cargos e funções em empresas. *Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento*, 7(3), p. 124-138. DOI: 10.32749/nucleo.doconhecimento.com.br/administracao/importancia-da-setorizacao

Fonseca, R. V. G. (2014). *A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil* [Trabalho de conclusão de curso]. Universidade de Brasília - UnB.

Galdeano, L. (2023). 9 em cada 10 cidades têm menos de um psicólogo por mil habitantes no SUS. *Acessa.com*. <https://www.acessa.com/noticias/2023/09/174125-9-em-cada-10-cidades-tem-menos-de-um-psicologo-por-mil-habitantes-no-sus.html>

Godoy, A. S. (1995). Introdução à pesquisa qualitativa e suas possibilidades. *RAE - Revista de Administração de Empresas*, 35(2), p. 57-63.

Goloni-Bertollo, E. M. (2004). Puberdade e crescimento em crianças e adolescentes com neurofibromatose tipo 1. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 50(2), 163-166.

Gomes, C. M. S., Silva, A. R. & Oliveira, J. F. P. (2021). Grupo de educação em saúde para pessoas com esclerose lateral amiotrófica, seus familiares e cuidadores. *Revista Família Ciclos de Vida e Saúde no Contexto Social*, 9(Sup. 1), 323-333. DOI: 10.18554/refacs.v9i0.4438.

- Gonçalves, M. V. C., Costa, S. M., Jamil, L. C., Oliveira, K. R., Botelho, P. P. R., Versiani, C. M. & Motta, A. S. (2019). Neurofibromatose tipo 1 com acometimento do nervo infraorbital: relato de caso. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*, 34(4), 552-556. <http://doi.org/10.5935/2177-1235.2019RBCP0237>
- Iriart, J. A. B., Nucci, M. F., Muniz, T. P., Viana, G. B., Aureliano, W. A. & Gibbon, S. (2019). Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, 24(10), 3637-3650. DOI:10.1590/1413-812320182410.01612019
- Lai, X., Jiang, Y., Sun, Y., Zhang, Z. & Wang, S. (2023). Prevalence of depression and anxiety, and their relationship to social support among patients and family caregivers of rare bone diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(18), 1-8. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02611-3>
- Legius, E., Messiaen, L., Wolkenstein, P., Pancza, P., Avery, R. A., Berman, Y. & et. al (2021). Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genetics in Medicine*. 23(8), 1506-1513. DOI: 10.1038/s41436-021-01170-5
- Lima, M. A. F. D., Gilbert, A. C. B. & Horovitz, D. D. G. (2018). Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*, 23 (10), 3247-3256. doi: 10.1590/1413-812320182310.14762018
- Lima, M. C. M. & Silva, V. R. (2020). Doenças Raras: SUS e inclusão social. Vitória: Emescan.

Lucchese, I. D. C., Avila, D. F. V., Uliano, E. J. M., Grangeiro, L. S., Vasconcellos, Z. & ELY, J. (2018). Neurofibromatose: relato de caso. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*, 33(1), 136-137.

Lum, S. G., Baki, M. M. & Yunus, M. R. M. (2022). Um caso raro de neurofibroma do nervo hipoglosso cervical em um paciente com neurofibromatose tipo 1. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 88, 812-816.

Lumertz, F. D. S. (2022). Intervenção psicopedagógica em caso de criança com neurofibromatose tipo 1. *Revista Educar Mais*, 6, 560-568.
<http://doi.org/10.15536/reducarmais.6.2022.2732>

Luz, G. S., Silva, M. R. S. & DeMontigny, F. (2016). Necessidades Prioritárias Referidas Pelas Famílias de Pessoas com Doenças Raras. *Texto Contexto Enfermagem*, 25(4), e0590015. <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>

Mañano, A. D. (2022). Neurofibromatose tipo 1. *Radiologia Brasileira*, 55, VII-VIII.

Marques, A. C. & Dinis, F. (2013). Neurofibromatose tipo 1: relato de um caso clínico. *Revista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar*, v. 29, n. 5, p. 322-6.

Marques, M. S. & Veronez, D. A. L. (2015). Desmistificando a Neurofibromatose tipo 1 na infância: artigo de revisão. *Revista de Medicina*, (2), 79-84. <http://doi:105380/rmu.v2i2.42236>.

Martinelli, L. B., Tavares, R. G. D., Faria, P. H. G. P., Oliveira, I. V.; Xavier, M. C.; Naufel, H. G. & Júdice, W. A. S. (2021). Neurofibromatose do tipo I na infância: relato de caso clínico. *Revista Eletrônica Acervo Científico*, 37, e8886-e8886.

Maschio, G. P. (2018). *Relato de caso: Análise diagnóstica de um corpo com neurofibromatose*. [Graduação]. Universidade Federal do Paraná.

Micheletti, C. & Oliveira, A. C. (2023). Doenças Raras: a importância da conscientização. *Escola Paulista de Medicina*. <https://sp.unifesp.br/epm/noticias/dia-mundial-das-doencas-raras>.

Ministério da Saúde. (2023). Sistema Único de Saúde. *Estrutura, princípios e como funciona*. <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/s/sus>

Mintzberg, H. (1995). *Criando organizações eficazes: estruturas em cinco configurações*. São Paulo: Atlas.

Moraes, F. S., Santos, W. E. M. & Salomão, G. H. (2013). Neurofibromatose tipo I. *Revista Brasileira de Oftalmologia*, 72 (2), 128-31.

Moretti, I. (2021). *Como criar nuvem de palavras? Tudo sobre a técnica e ferramentas*. https://viacarreira.com/nuvem-de-palavras/#Interpretacao_dos_dados

Morgan, G. (1996). *Imagens da Organização*. (2a ed.). São Paulo: Atlas.

- Oliveira, M. G. L. (2023). *Família como Rede de Apoio para a prevenção de transtornos mentais em grávidas e puérperas*. [Dissertação Mestrado]. Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.
- Patias, N. D. & Hohendorff, J. V. (2019). Critérios de Qualidade para Artigos de Pesquisa Qualitativa. *Psicologia em Estudo*, 24, e43536. Doi:10.4025/psicoestud.v24i0.43536.
- Pereira, D. A., Dantas, S. A. B., Assis A. P. S., Felício, F. C., Orsini, M., Silveira, V. C. & et al. (2022). Manifestações Cutâneas em um Paciente com Neurofibromatose Tipo 1: Relato de Caso. *Revista de Ciências Biológicas e da Saúde*. https://unignet.com.br/wp-content/uploads/Artigo_06_Manifestacoes-cutaneas.pdf
- Pinto, M., Madureira, A., Barros, L. B. P., Nascimento, M., Costa, A. C. C., Oliveira, M. V. & et al. (2019). Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Caderno de Saúde Pública*, 35(9), e 00180218. Doi:10.1590/0102-311X00180218.
- Platenik, N. C., Cruz, T. Z. & Geller, M. (2019). Abordagem terapêutica para o tratamento de hipertensão arterial sistêmica entre pacientes apresentando neurofibromatose tipo 1. *Revista da Jopic*, 2(4), 65-70.
- Plotkin, S. R., Messiaen, L., Legius, E., Pancza, P., Avery, R. A., Blakeley, J. O. & et al. (2022). Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: An international consensus recommendation. *Genetics in Medicine*, 24, 1967-1977. <http://doi:10.1016/j.gim.2022.05.007>.

Porter, M. E. (1986). *Estratégia Competitiva*. (7a ed.). Rio de Janeiro: Campos.

Ramos, L. F. D. A. L., Alves, A. R., Mosquera, J. M. & Kairala, A. L. R. (2021).

Neurofibromatose tipo 1: relato de caso na primeira infância. *Brazilian Journal of Development*, 7(3), 32166-32173.

Rede Humaniza SUS. (2013). *Política Nacional de Humanização*.

https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_humanizacao_pnh_folheto.pdf

Reis, S. C. (2023). *Neurofibromatose e seus desafios*. [Trabalho de Conclusão de Curso].

Instituto Federal de Educação.

Riccardi, V. M. (1992). *Neurofibromatosis: Phenotype natural history and pathogenesis*.

Baltimore: The Johns Hopkins University Press.

Rodrigues Jr., A. C. P., Filho-Ferraz, J. R. L., Torres, U. S., Rocha, A. J. R., Muniz, M. P.,

Souza, A. S. & Goloni Bertollo, E. M., Pavarino, E. C. (2015). Is Magnetic Resonance Spectroscopy Capable of Detecting Metabolic Abnormalities in Neurofibromatosis Type 1 That Are Not Revealed in Brain Parenchyma of Normal Appearance? *Journal Pediatric Neurology*, 52: 314-319.

Rosa, C. S. J. P. (2021). *Predisposição tumoral na Neurofibromatose tipo I: um caso clínico*.

[Dissertação Mestrado]. Faculdade de Medicina Lisboa. Lisboa.

- Sá, A. C. C. F., Couto, A. B. F., Brito, B. F. M.; Lima Júnior, C. F., Furtado, J. G. M., Azevedo, M. V. C. & Galvão, E. M. L. N. F. (2021). Hanseníase Virchowiana em paciente com neurofibromatose: um desafio diagnóstico. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, 13(9), e8189-e8189.
- Salviano, I. C. B., Castro, M. M. C., Matos, M. A. A. & Aguiar, C. V. N. (2018). Doenças Raras: Cenário no Brasil e no Mundo. *Revista Saúde e Desenvolvimento*, 12(11), 232-244.
- Salviano, I. C. B., Castro, M. M. C., Matos, M. A. A. & Aguiar, C. V. N. (2020). Desenvolvimento de Instrumento em Doenças Raras: Acesso à Saúde e ao Suporte Social. *Revista Psicologia e Saúde*, 12(3), 3-18.
- Santos, A. M. P. & Valerio, N. I. (2020). *Terapia cognitiva-comportamental para o desenvolvimento de estratégias de enfrentamento em paciente com neurofibromatose: estudo caso*. Curitiba: CRV.
- Santos, A. M. P. (2019). *Terapia cognitiva-comportamental para o desenvolvimento de estratégias de enfrentamento em paciente com neurofibromatose: estudo caso*. [Dissertação Mestrado]. Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - Famerp.
- Sawatzki, H. K. & Cooper, D. N. (2022). Challenges in the diagnosis of neurofibromatosis type 1 (NF1) in young children facilitated by means of revised diagnostic criteria including genetic testing for pathogenic *NF1* gene variants. *Human Genetics*, 141(2), 177-191.

Silva, R. M. (2022). *Neurofibromatose: mapeamento de associações, instituições e serviços existentes no Brasil*. [Dissertação Mestrado]. Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - Famerp.

Smith, R. W. JR. (2018). The dermal oleastoses. *Archives of Dermatological Research*, 3(88), 382-392.

Souza, J. F., Toledo, L. L., Ferreira, M. C.M., Rodrigues, L. O. C. & Rezende, N. A. (2009). Neurofibromatose tipo 1: Mais comum e grave do que se imagina. *Revista Associação Médica Brasileira*, 55(4): 394-349.

Valerio, N. I. (2003). Neurofibromatose: características psicossociais do ponto de vista de alunos e profissionais da área. *Revista Ciências da Saúde*. 12(3), 28-35.

Victorio, M. C. (2021). Neurofibromatose. *Manual MSD*. <https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/pediatria/s%C3%ADndromes-neurocut%C3%A2neas/neurofibromatose#>

APÊNDICES

Apêndice 1 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido TCLE

(Modelo em acordo com a Resolução nº 466/12 - Conselho Nacional de Saúde)

Título do Estudo: Neurofibromatose: Mapeamento das associações, instituições e serviços existentes no Brasil.

Você está sendo convidado a participar, de livre e espontânea vontade, do presente estudo científico, denominado de: “Neurofibromatose: Mapeamento das associações, instituições e serviços existentes no Brasil”. Este estudo tem como objetivo geral levantar e mapear as Associações, Instituições e Serviços de apoio aos pacientes com neurofibromatose e seus familiares, existentes no Brasil.

Leia cuidadosamente o que segue e me pergunte sobre qualquer dúvida que você tiver. Este documento é chamado de “Termo de Consentimento Livre e Esclarecido” (TCLE) e explica este estudo e qual será a sua participação, caso você aceite o convite. Este documento também fala os possíveis riscos e benefícios referentes à sua participação nesta pesquisa, além de dizer os seus direitos como participante de pesquisa. Após analisar as informações deste Termo de Consentimento (TCLE) e esclarecer todas as suas dúvidas, você terá o conhecimento necessário para tomar uma decisão se deseja participar ou não desta pesquisa.

Não tenha pressa para se decidir!

DO QUE SE TRATA O ESTUDO?

A pesquisa intitulada “NEUROFIBROMATOSE: MAPEAMENTO DE ASSOCIAÇÕES, INSTITUIÇÕES E SERVIÇOS EXISTENTES NO BRASIL” tem como objetivo identificar e mapear as Associações, Instituições e Serviços de apoio aos pacientes com neurofibromatose e seus familiares, existentes no Brasil. Está sendo desenvolvido junto ao Programa de Pós-graduação *Stricto Sensu* - Mestrado em Psicologia e Saúde da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP.

COMO SERÁ REALIZADO O ESTUDO?

Você terá acesso ao link para o formulário eletrônico com o TCLE e os instrumentos da pesquisa. O link será fornecido a você, pela pesquisadora Rosângela Milena da Silva, sob a orientação do Prof. Dr. Nelson Iguimar Valério, Coordenador do Projeto, através do método “bola de neve”; contato telefônico, e-mail ou por outras vias de informação. Você responderá a um questionário de autorresposta elaborado pelos pesquisadores, que contém perguntas semi dirigidas sobre as características sociodemográficas do respondente e da Entidade representada; aspectos relativos à população atendida, quantidade e perfil dos profissionais que compõem o quadro; infraestrutura física e humana do local, bem como história, missão, visão e projetos desenvolvidos. Apesar dos pesquisadores guardarem uma cópia respondida do questionário e do respectivo Termo de Consentimento, solicitamos que você também archive uma outra cópia, dos documentos eletrônicos de anuência, em vosso arquivo pessoal.

O estudo será realizado da seguinte maneira:

Você tem o direito de não responder qualquer questão, sem necessidade de explicação ou justificativa para tal, podendo também se retirar da pesquisa a qualquer momento, sem

nenhum prejuízo, bastando para tanto, fazer a solicitação pelos e-mails dos pesquisadores (nelsonvalerio@famerp.br e rosangelamilena23@gmail.com).

Suas respostas serão tratadas de forma anônima e confidencial, isto é, em nenhum momento será divulgado o seu nome em qualquer fase do estudo ou dados pessoais.

Quando for necessário utilizar os seus dados nesta pesquisa, sua privacidade será preservada, todos os esforços serão realizados para que não sejam expostos.

Os dados coletados serão utilizados apenas NESTA pesquisa e os resultados divulgados em eventos ou revistas científicas apenas para fins de estudo.

Caso queira, poderá solicitar a qualquer momento, após o término da pesquisa, os resultados para seu conhecimento. Os referidos resultados gerais do estudo serão divulgados para os respondentes e para as instituições participantes.

ESSES PROCEDIMENTOS SÃO DESCONFORTÁVEIS OU GERAM RISCOS PARA MIM?

Os procedimentos de coleta dos dados poderão trazer os seguintes riscos: os riscos em participar do estudo são considerados mínimos e decorrentes do relato de vivências que podem vir acompanhadas de manifestações de ordem emocional, tal como tristeza, ansiedade, preocupações entre outros, porém sem o potencial de alterações importantes. Haverá risco ainda no sentido da preservação do sigilo das informações uma vez que os dados poderão ser acessados por estranhos no sistema virtual, sem consentimentos ou autorizações. Para que estes últimos sejam preservados, os autores utilizarão os instrumentos eletrônicos certificados e senhas de acesso. Sugerem que você respondente, estabeleça uma forma segura de arquivamento dos dados, sob senha de acesso e em bancos privados.

Os benefícios não são diretamente previstos, porém espera-se que tais dados possam contribuir para programas de melhorias e implantações de projetos favoráveis às instituições e serviços, bem como a seus usuários.

O QUE ACONTECE COM QUEM NÃO PARTICIPA DO ESTUDO? GANHAREI / PAGAREI ALGO POR PARTICIPAR?

Não lhe acontecerá nada se você não quiser participar desse estudo.

Também será aceita a sua recusa em participar dessa pesquisa, assim como a sua desistência a qualquer momento, sem que lhe haja qualquer prejuízo de continuidade de qualquer tratamento nessa instituição, penalidade ou qualquer tipo de dano à sua pessoa. Será mantido total sigilo sobre a sua identidade e em qualquer momento você poderá desistir de que seus dados sejam utilizados nesta pesquisa.

Você não terá nenhum tipo de despesa por participar da pesquisa, durante todo o decorrer do estudo, porém quaisquer despesas que ocorram,



tais como transporte, alimentação, entre outros, serão custeadas por Rosângela Milena da Silva, pesquisador responsável por este estudo. Você também não receberá pagamento por participar desta pesquisa.

CONTATO COM O PESQUISADOR E O CEP

Em caso de dúvidas ou problemas com a pesquisa, você poderá procurar o **pesquisador responsável** Rosângela Milena da Silva pelo e-mail rosangelamilena23@gmail.com ou ainda pelo telefone: (17) 99725 3885 ou o orientador do estudo, Prof. O Dr. Nelson Iguimar Valério (17) 98121 9370 nelsonvalerio@famerp.br.

Para maiores esclarecimentos, o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos da FAMERP (CEP/FAMERP) está disponível no telefone: (17) 3201-5813 ou pelo e-mail: cepfamerp@famerp.br, localizado na Avenida Brigadeiro Faria Lima, 5416 em São José do Rio Preto/SP no horário de funcionamento das 7:30 às 16:00 de segunda à sexta.

O CEP (Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos) é um grupo formado por pessoas que trabalham ou não com pesquisa e que realizam a revisão ética inicial e contínua do estudo para manter sua segurança e proteger seus direitos.

Este documento foi feito em duas vias, ficando uma comigo e outra com o pesquisador deste estudo, tendo eu e o pesquisador colocado rubrica (assinatura) em todas as páginas deste Termo.

Declaro que entendi este TERMO DE CONSENTIMENTO e estou de acordo em participar do estudo proposto.

Pesquisador Responsável
Nome e Assinatura

Orientadores
(Nome e Assinatura)

Participante da Pesquisa ou Responsável Legal
(Nome e Assinatura)

Apêndice 2 - Instrumento para coleta de dados

O presente instrumento de coleta de dados tem como objetivos identificar e descrever associações, instituições, centros e serviços que atendem pacientes com Neurofibromatose e seus respectivos familiares, existentes no Brasil.

Trata-se de um questionário de autorresposta, desenvolvido pelos próprios pesquisadores a partir da literatura pertinente e relacionado com os objetivos do estudo. O instrumento compreende perguntas semi dirigidas sobre as características sociodemográficas do respondente e da Entidade representada: aspectos relacionados a infraestrutura física e humana do local (relativos à população atendida, quantidade e perfil dos profissionais que compõem o quadro); bem como história, missão, visão e projetos desenvolvidos.

Tomando por base as considerações anteriores, solicitamos de vossa que responda as enquetes adiantes.

1) Informações sobre o respondente:

Sexo: _____ Idade: _____ Escolaridade: _____

Estado Civil: _____ Religião: _____

Profissão: _____

Especialidade: _____

Cargo / funções desenvolvidas no Serviço / Entidade: _____

Tempo de Serviço: _____

2) Informações sociodemográficos do referido serviço / entidade:

a. Nome da instituição: _____

a.1. Pública () Privada () Filantrópica () Ongs ()

Outras: _____

a.2. Quais as fontes dos recursos: _____

b. nome do serviço relacionado a Neurofibromatose: _____

c. local (cidade/estado): _____

d. tempo de existência do serviço/entidade: _____

e. quantidade de pacientes com Neurofibromatose cadastrados até o presente: _____

f. quantidade de pacientes atendidos por mês: _____

g. sexo atendidos: Feminino () Masculino ()

h. idade (menor idade, maior idade, média dos atendidos): _____

i. proveniência dos atendidos (origem, local/cidade): _____

3) Relate de forma espontânea sobre a história e evolução que teve este serviço / entidade

(quando e como começou, como evoluiu e como se encontra no presente momento):

4) Objetivo, Missão e Visão do Serviço / entidade:

5) Fale sobre a estrutura física do local, tais como: número de cômodos, que tipos de salas existem no local, instrumentos e materiais, se são ou não adequados para o atendimento da referida população:

6) Quanto aos recursos humanos, a equipe é composta por (especialidades e quantidades):

7) Como é o organograma do local (se possível, desenhar o organograma):

8) Quais os projetos desenvolvidos, se possível descrever brevemente (nome, objetivos, procedimentos ...):

9) Quais outras atividades são desenvolvidas no local:

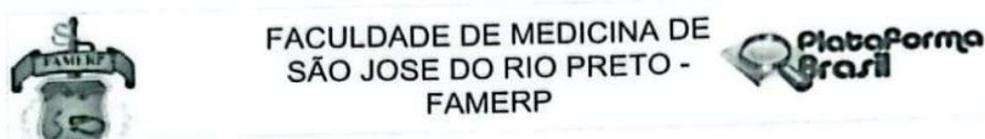
10) Atividades voltada para as famílias (descreva):

11) De acordo com sua experiência, quais recursos/condições são necessários para melhor atendimento desta população?

12) Outras informações da Entidade, que julgar importantes e pertinentes:

ANEXOS

Anexo 1 - Carta de Aprovação no CEP



Continuação do Parecer: 5.877.536

instrumento encaminhado via on-line, devolvendo-o devidamente preenchido.

PARTICIPANTES: 7 (PREVISÃO)

PREVISÃO DE INÍCIO: 01/03/2023

PREVISÃO DE TÉRMINO: 30/09/2023

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Vide item "Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações".

Recomendações:

Lembramos ao senhor(a) pesquisador(a) que, no cumprimento da Resolução 251/97, o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP) deverá receber relatórios semestrais sobre o andamento do Estudo, bem como a qualquer tempo e a critério do pesquisador nos casos de relevância, além do envio dos relatos de eventos adversos e também da notificação da data de inclusão do primeiro participante de pesquisa, para conhecimento deste Comitê. Salientamos ainda, a necessidade de relatório completo ao final do Estudo.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Tratam-se de respostas às pendências emitidas pelo CEP nº 5.842.736 de 02 de Janeiro de 2023:

No Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, documento intitulado *TC_LE.docx* de 17/11/2022, as seguintes recomendações foram observadas:

a) Solicita-se que conste, no TCLE, que quando a coleta de dados ocorrer em ambiente virtual (com uso de programas para coleta ou registro de dados, e-mail, entre outros), na modalidade de consentimento (Registro ou TCLE), o pesquisador deve enfatizar a importância de o participante de pesquisa guardar em seus arquivos uma cópia do documento eletrônico de anuência (Carta Circular n.º 1/2021-CONEP/SECNS/MS, item 2.2).

RESPOSTA:

Você terá acesso ao link para o formulário eletrônico com o TCLE e os instrumentos da pesquisa. O link será fornecido a você, pela pesquisadora Rosângela Milena da Silva, sob a orientação do Prof. Dr. Nelson Iguimar Valério, Coordenador do Projeto, através do método "bola de neve"; contato telefônico, e-mail ou por outras vias de informação. Você responderá a um questionário de auto resposta elaborado pelos pesquisadores, que contém perguntas semi dirigidas sobre as

Endereço: Avenida Brigadeiro Faria Lima, 5416, bloco FAEPE, térreo, Sala 2
Bairro: VILA SAO PEDRO **CEP:** 15.090-000
UF: SP **Município:** SAO JOSE DO RIO PRETO
Telefone: (17)3201-5813 **Fax:** (17)3201-5813 **E-mail:** cepfamerp@famerp.br



FACULDADE DE MEDICINA DE
SÃO JOSÉ DO RIO PRETO -
FAMERP



Continuação do Parecer: 5.877.536

características sociodemográficas do respondente e da Entidade representada; aspectos relativos à população atendida, quantidade e perfil dos profissionais que compõem o quadro; infraestrutura física e humana do local, bem como história, missão, visão e projetos desenvolvidos. Apesar dos pesquisadores guardarem uma cópia respondida do questionário e do respectivo Termo de Consentimento, solicitamos que você também arquive uma outra cópia, dos documentos eletrônicos de anuência, em vosso arquivo pessoal. (Cartaresposta.docx de 26/01/2023)

ANÁLISE: Pendência atendida.

b) Solicita-se que constem, no consentimento (registro ou TCLE), os riscos relacionados à participação na pesquisa, bem como aqueles riscos característicos de ambiente virtual, meios eletrônicos, ou atividades não presenciais, em função das limitações das tecnologias utilizadas. Adicionalmente, devem ser informadas as limitações dos pesquisadores para assegurar total confidencialidade e potencial risco de sua violação (Carta Circular n.º 1/2021-CONEP/SECNS/MS, item 1.2.1).

RESPOSTA: Os procedimentos de coleta dos dados poderão trazer os seguintes riscos: os riscos em participar do estudo são considerados mínimos e decorrentes do relato de vivências que podem vir acompanhadas de manifestações de ordem emocional, tal como tristeza, ansiedade, preocupações entre outros, porém sem o potencial de alterações importantes. Haverá risco ainda no sentido da preservação do sigilo das informações uma vez que os dados poderão ser acessados por estranhos no sistema virtual, sem consentimentos ou autorizações. Para que estes últimos sejam preservados, os autores utilizarão os instrumentos eletrônicos certificados e senhas de acesso. Sugerem que você respondente, estabeleça uma forma segura de arquivamento dos dados, sob senha de acesso e em bancos privados. (Cartaresposta.docx de 26/01/2023)

ANÁLISE: Pendência atendida.

c) Solicita-se que conste, no consentimento (Registro ou TCLE), que o participante de pesquisa tem o direito de não responder qualquer questão, sem necessidade de explicação ou justificativa para tal, podendo também se retirar da pesquisa a qualquer momento (Carta Circular n.º 1/2021-

Endereço: Avenida Brigadeiro Faria Lima, 5416, bloco FAEPE, térreo, Sala 2
Bairro: VILA SAO PEDRO **CEP:** 15.090-000
UF: SP **Município:** SAO JOSE DO RIO PRETO
Telefone: (17)3201-5813 **Fax:** (17)3201-5813 **E-mail:** cepfamerp@famerp.br



FACULDADE DE MEDICINA DE
SÃO JOSÉ DO RIO PRETO -
FAMERP



Continuação do Parecer: 5.877.536

CONEP/SECNS/MS, item 2.2.1).

Caso os questionários aplicados apresentem alguma pergunta obrigatória, solicita-se que conste no consentimento (Registro ou TCLE), o direito do participante de não responder à pergunta (Carta Circular n.º 1/2021-CONEP/SECNS/MS, item 2.2.2).

RESPOSTA: Você tem o direito de não responder qualquer questão, sem necessidade de explicação ou justificativa para tal, podendo também se retirar da pesquisa a qualquer momento, sem nenhum prejuízo, bastando para tanto, fazer a solicitação pelos e-mails dos pesquisadores (nelsonvalerio@famerp.br e rosangelamilena23@gmail.com).(Cartaresposta.docx de 26/01/2023)

ANÁLISE: Pendência atendida.

d) Recomenda-se inserir, no projeto detalhado e TCLE, a garantia do pesquisador de que os resultados do estudo serão divulgados para os participantes da pesquisa e para as instituições onde os dados foram obtidos (Norma Operacional CNS n.º 001, de 2013, item 3.4.1.14).

RESPOSTA: Caso queira, poderá solicitar a qualquer momento, após o término da pesquisa, os resultados para seu conhecimento. Os referidos resultados gerais do estudo serão divulgados para os respondentes e para as instituições participantes.(Cartaresposta.docx de 26/01/2023)

ANÁLISE: Pendência atendida.

e) Solicita-se que conste, no convite para a participação na pesquisa, obrigatoriamente, link para endereço eletrônico ou texto com as devidas instruções de envio, que informem ser possível a retirada do consentimento de utilização dos dados do participante da pesquisa a qualquer momento e sem nenhum prejuízo. Nessas situações, o pesquisador responsável fica obrigado a enviar, ao participante de pesquisa, a resposta de ciência do interesse do participante de pesquisa em retirar seu consentimento (Carta Circular n.º 1/2021-CONEP/SECNS/MS, item 4.2).

RESPOSTA: Não lhe acontecerá nada se você não quiser participar desse estudo.

Também será aceita a sua recusa em participar dessa pesquisa, assim como a sua desistência a qualquer momento, sem que lhe haja qualquer prejuízo de continuidade de qualquer tratamento

Endereço: Avenida Brigadeiro Faria Lima, 5416, bloco FAEPE, térreo, Sala 2
Bairro: VILA SAO PEDRO **CEP:** 15.090-000
UF: SP **Município:** SAO JOSE DO RIO PRETO
Telefone: (17)3201-5813 **Fax:** (17)3201-5813 **E-mail:** cepfamerp@famerp.br



FACULDADE DE MEDICINA DE
SÃO JOSE DO RIO PRETO -
FAMERP



Continuação do Parecer 5.877.536

| | | | | |
|---|-------------------------|------------------------|------------------------------|--------|
| Básicas do Projeto | ETO_2044875.pdf | 20:01:27 | | Aceito |
| Cronograma | cronograma.docx | 26/01/2023 19:58:09 | Rosângela Milena da Silva | Aceito |
| Outros | Cartaresposta.docx | 26/01/2023 17:36:55 | Rosângela Milena da Silva | Aceito |
| TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência | termoconsentimento.docx | 26/01/2023 17:33:42 | Rosângela Milena da Silva | Aceito |
| Projeto Detalhado / Brochura Investigador | pro_jeto.docx | 17/11/2022 19:09:15 | Rosângela Milena da Silva | Aceito |
| Declaração de Pesquisadores | de_claracao.pdf | 17/11/2022 18:50:34 | Rosângela Milena da Silva | Aceito |
| Folha de Rosto | folha_rosto.pdf | 17/11/2022 18:45:24 | Rosângela Milena da Silva | Aceito |

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

SAO JOSE DO RIO PRETO, 06 de Fevereiro de 2023

Assinado por:
Heloisa Cristina Caldas
(Coordenador(a))

Endereço: Avenida Brigadeiro Faria Lima, 5416, bloco FAEPE, térreo, Sala 2
Bairro: VILA SAO PEDRO **CEP:** 15.090-000
UF: SP **Município:** SAO JOSE DO RIO PRETO
Telefone: (17)3201-5813 **Fax:** (17)3201-5813 **E-mail:** cepfamerp@famerp.br



Serviço de Genética



Relatório de Aconselhamento Genético

ACONSELHAMENTO GENÉTICO: O quadro clínico do paciente é compatível de Neurofibromatose Tipo I (CID:Q85.0). A Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), também conhecida como doença de Von Recklinghausen, é uma síndrome que na maioria dos casos se manifesta à partir da idade pré-escolar e consiste na tendência para o desenvolvimento anormal dos tecidos nervosos. Entende-se por tecidos nervosos os tecidos dos nervos, medula espinhal e cérebro. Em geral, esta síndrome afeta também o desenvolvimento da pele e dos ossos.

A NF1 é caracterizada por uma grande variabilidade de expressividade clínica, mesmo dentro de cada família. É a forma mais comum da doença e atinge uma em cada 3 mil pessoas em todo o mundo. A característica mais comum nos indivíduos com NF1 é o aparecimento de áreas hiper ou hipopigmentadas na pele que são encontradas em 94% dos casos. As manchas hiperpigmentadas são denominadas manchas café com leite, se manifestam em aproximadamente 75% dos casos e localizam-se principalmente no tronco. Outras características utilizadas para diagnóstico clínico da NF1 podem incluir sardas nas axilas ou virilhas, neurofibromas, nódulos de Lisch ou mais anormalidades da coróide e lesão óssea típica.

Os critérios para diagnóstico da NF1 se baseiam nos seguintes aspectos: (A) Quando a pessoa examinada não possui um dos pais com NF1, a presença de dois dos critérios a seguir são considerados para o diagnóstico: seis ou mais manchas café com leite (maiores do que 5 mm antes da puberdade ou maiores que 15 mm depois da puberdade), sardas nas axilas ou virilhas, dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um plexiforme, glioma das vias ópticas, dois ou mais nódulos de Lisch (examinados pela lâmpada de fenda) ou duas ou mais anormalidades da coróide (examinadas pela tomografia de coerência óptica ou imagem por reflectância infravermelha), lesão óssea típica: displasia do esfenóide ou tortuosidade anterolateral da tíbia ou pseudoartrose de um osso longo e variante patogênica heterozigótica para o gene NF1 em 50% dos alelos de um tecido aparentemente normal. Pelo menos um dos dois sinais pigmentares (manchas café com leite ou sardas) deve ser bilateral. Se estão presentes apenas manchas café com leite e sardas, o diagnóstico mais provável é NF1, mas excepcionalmente pode ser outro



Serviço de Genética



diagnóstico. (B) Quando a pessoa examinada é filho(a) de alguém que tem NF1, apenas um dos critérios acima, presentes em (A), é necessário para o diagnóstico da doença.

Outras manifestações são menos frequentes, como macrocefalia, convulsões, glaucoma, opacificação da córnea, alterações ósseas, sindactilia, alterações endócrinas, estenose pulmonar, hipertensão arterial, nevus verrugosos, hamartomas, feocromocitomas, melanomas malignos de íris e rabdomiossarcomas, além de neurofibromas em rins, estômago, coração, língua e bexiga.

A NF1 é uma doença hereditária que tem padrão de herança autossômica dominante com penetrância elevada e expressividade variável. Isso significa que toda vez que uma pessoa afetada pela NF1 gerar um filho(a), existirá uma chance de 50% do(a) mesmo(a) vir a apresentar a doença; a gravidade do quadro de cada pessoa independe da gravidade com que a doença se manifestou no genitor afetado. Portanto, um afetado(a) que apresenta a doença de forma leve pode ter um(a) filho(a) com quadro clínico bastante grave, e vice-versa.

Em muitos pacientes com NF1 não existem antecedentes familiares em relação à doença em questão, que representa 50% dos casos, como no presente caso. E em outros 50% representam casos em que há algum familiar com a NF1. Em alguns casos, o interrogatório e exame cuidadoso dos pais revelam que existem, na realidade, outros membros da família com manifestações discretas da doença. Outras pessoas com NF1 representam efetivamente o primeiro caso em sua família. Trata-se, então, de uma modificação dos genes (material hereditário), conhecida como mutação.

É importante que os indivíduos com NF1 sejam acompanhados por um médico que disponha de experiência no tratamento desta doença ou que esteja disposto a aprender alguma coisa sobre a mesma, além de manter contato com neurologistas e com especialistas em genética humana. Devem ser realizados, pelo menos uma vez por ano, exames oftalmológicos, audiométricos, de coluna e de pressão arterial e os acometidos devem procurar imediatamente o médico na presença de dores anormais e persistentes, de dormência, fraqueza muscular ou de outros sintomas. O médico decidirá então se o sintoma apresentado é devido a uma complicação da NF1 ou a alguma outra doença.

No presente caso se destaca a importância da terapia com a Psicologia. Há necessidade também de exames complementares para NF1 e avaliações específicas com Oftalmologia, Neurologia, Dermatologia, Ortopedia e outras especialidades que forem necessárias.



Serviço de Genética



Há estudos clínicos para tratamento em pacientes com neurofibromas plexiformes em crianças e jovens adultos, com critérios bem específicos (Armstrong et al., 2023).

Todas estas informações foram comunicadas e discutidas com o paciente.

Referências Bibliográficas:

Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, Pancza P, Avery RA, Berman Y et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med.* 2021 doi: 10.1038/s41436-021-01170-5. PMID: 34012067

OMIM- <https://omim.org/entry/162200>. Acesso em Outubro de 2023.

RARE DISEASES DATABASE: <https://rarediseases.org/rare-diseases/neurofibromatosis-type-1-nf1/> Acesso em outubro de 2023

Portal for rare diseases and orphan drugs: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN.DATABASE:https://rarediseases.org/rare-diseases/neurofibromatosis-type-1-nf1/> Acesso em Outubro de 2023

Armstrong AE, Belzberg AJ, Crawford JR, Hirbe AC, Wang ZJ. Treatment decisions and the use of MEK inhibitors for children with neurofibromatosis type 1-related plexiform neurofibromas. *BMC Cancer.* 2023 Jun 16;23(1):553. doi: 10.1186/s12885-023-10996-y. PMID: 37328781; PMCID: PMC10273716.

Associação Mineira de Apoio às Pessoas com Neurofibromatoses (AMANF), disponível em: <https://amanf.org.br/o-que-e-neurofibromatose-do-tipo-1/>. Acesso em Outubro de 2023

São José do Rio Preto, 10 de Outubro de 2023.