

## 1º CICLO DE PALESTRAS SOBRE DOENÇAS RARAS: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

Ana Luíza Rodrigues Franco Junqueira <sup>1\*</sup>; Milena Mariana Wellichan <sup>1</sup>; Ana Clara Nogueira Cezar <sup>1</sup>; Laura Caroline Ferreira Borba <sup>1</sup>; Lucas Rodrigues Pereira <sup>1</sup>; Alex Domingues de Oliveira Matos <sup>1</sup>; Gabriel Junes Mendes <sup>1</sup>; Isabela Corrêa Samper <sup>1</sup>; Laura Ferreira Costa <sup>1</sup>; Marília Rodrigues Moreira <sup>2</sup>.

1. Universidade Federal de Uberlândia, Faculdade de Medicina, Estudante de Medicina. 2. Universidade Federal de Uberlândia, Escola Técnica de Saúde, Doutora, Professora Efetiva da Escola Técnica de Saúde da Universidade Federal de Uberlândia.

\* <mailto:analuizafranco@hotmail.com.br>

### RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras foi criada em 2014 para estabelecer o atendimento integral aos portadores de doenças raras. No entanto, a efetivação dessa política é dificultada pela grande desinformação sobre a temática em nível nacional, que afeta tanto médicos e estudantes quanto as próprias famílias desses indivíduos. Portanto, o objetivo deste relato é descrever as experiências proporcionadas pela criação de um ciclo de palestras sobre doenças raras que visava ampliar os conhecimentos da população em geral sobre o tema. **RELATO:** A ideia para o “1º Ciclo de Palestras sobre Doenças Raras: uma abordagem acadêmica, social e humana” foi desenvolvida durante um processo de filiação de duas estudantes a um comitê local da IFMSA Brazil e, após o ingresso das idealizadoras, ocorreu a seleção de oito coordenadores para efetivar a proposta. As inscrições foram realizadas via Google Formulários e a divulgação via Instagram, WhatsApp e pelo programa televisivo “Manhã Total”. O evento foi realizado pelo YouTube, nos dias 21 e 22 de julho de 2022, obtendo mais de 1.400 visualizações. **DISCUSSÃO:** Observou-se grande satisfação dos ouvintes com as palestras, especialmente pela abertura dos palestrantes convidados para esclarecer dúvidas, tanto de estudantes quanto de pais que têm filhos portadores de doenças raras. Por meio da comparação das respostas colhidas entre o formulário de inscrição e os formulários de presença, foi possível verificar um avanço do conhecimento sobre as doenças raras após as palestras. **CONCLUSÃO:** O ciclo de palestras cumpriu o seu objetivo de expandir o conhecimento da população acerca das doenças raras, fazendo-o de forma acessível, informativa e com espaço para esclarecimento de dúvidas, inclusive para pessoas que lidam com essas doenças cotidianamente. Logo, percebe-se a importância da promoção de atividades semelhantes a fim de popularizar o conhecimento sobre essa temática tão relevante na sociedade.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doenças Raras; Promoção da Saúde; Saúde Pública.

### ABSTRACT

**INTRODUCTION:** The National Policy for Care of People with Rare Diseases was created in 2014, aiming to establish comprehensive care for patients with rare diseases. However, the implementation of this policy is hampered by the great lack of information on the subject at a national level, which affects both doctors and students, as well as the families of these individuals. Therefore, the objective of this report is to describe the experiences provided by the creation of a cycle of lectures on rare diseases which targets to expand the knowledge of the general population on the subject. **EXPERIENCE REPORT:** The

idea for the “1° Cycle of Lectures on Rare Diseases: an academic, social and human approach” was developed during a process of affiliation of two students to a local committee of IFMSA Brazil and, after the admission of the creators, eight coordinators were selected to implement the initiative. Registrations were made via Google Forms and dissemination via Instagram, WhatsApp, and the television program “Manhã Total”. The event was held on YouTube, on July 21 and 22, 2022, obtaining more than 1,400 views. **DISCUSSION:** The listeners were very satisfied with the lectures, especially with the opening of the speakers to clarify doubts, both from students and parents who have children with rare diseases. By comparing the responses collected between the registration form and the attendance forms, it was possible to verify an advance in knowledge about rare diseases after the lectures. **CONCLUSION:** The lecture cycle fulfilled its objective of expanding the population's knowledge about rare diseases, making it accessible, informative, and with room for clarifying doubts, even for people who deal with these diseases on a daily basis. Therefore, we can see the importance of promoting similar activities in order to popularize knowledge about this topic that is so relevant in society.

**KEYWORDS:** *Rare Diseases; Health Promotion; Public Health.*

## INTRODUÇÃO

Mundialmente, existem cerca de sete mil doenças raras, as quais afetam 65 indivíduos a cada grupo de 100.000 pessoas. Aproximadamente 13 milhões de brasileiros são portadores de doenças raras, embora tal quantia possa ser superior, uma vez que o tempo médio para o diagnóstico dessas enfermidades é elevado, podendo variar de oito a nove anos<sup>1</sup>.

As mais afetadas pelas doenças raras são as crianças, que representam 75% do total. Dentre as doenças que afetam esse público, muitas são extremamente debilitantes, sendo que cerca de 30% delas podem levar a óbito antes dos cinco anos de idade, como é o caso da Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1, quando a expectativa de vida do bebê não ultrapassa os dois anos<sup>2</sup>.

Embora raras, uma parcela significativa de brasileiros é afetada por essas enfermidades. Prova de sua importância foi a criação, em 2014, da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, prevista na Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que visa oferecer um atendimento integral aos portadores da doença desde o diagnóstico até o tratamento, englobando também medidas paliativas que visam melhorar a qualidade de vida do paciente<sup>1</sup>. No entanto, em razão dos poucos centros de referência existentes no país e da falta de profissionais capacitados para o diagnóstico e acompanhamento das crianças afetadas por essas moléstias, tal política é incapaz de exercer a sua plenitude.

Nesse cenário, as famílias enfrentam dificuldades diversas, seja para conseguir o tratamento, seja para compreender a doença e suas especificidades de cuidado, uma vez que ainda persiste muita desinformação nessa área, inclusive no próprio meio médico<sup>3</sup>. Essa falha pode gerar um atraso no diagnóstico e, conseqüentemente, uma piora do quadro dos portadores, visto que a escassez de opções de tratamento faz com que o início precoce das práticas terapêuticas e paliativas seja

primordial para garantir uma melhor qualidade de vida a essas crianças<sup>4</sup>.

Outro fator agravante desse cenário é a abordagem insuficiente que essa temática recebe nos cursos da área de saúde, com destaque para a Medicina. Médicos e outros profissionais que não tiveram contato com doenças raras durante sua formação apresentam uma capacidade limitada para lidar com esses casos, o que diminui as chances para que seja feito um diagnóstico precoce e, assim, seja estabelecido um tratamento mais promissor, essencial a uma melhor qualidade de vida.

Diante desse contexto, um ciclo de palestras foi realizado com o intuito de levar mais conhecimento sobre esse tema às famílias de crianças afetadas por tais doenças, como uma maneira de combater a desinformação que, muitas vezes, dificulta a adesão da família ao tratamento e diminui os resultados positivos que ele poderia trazer à criança. Objetivou-se, também, fornecer aos estudantes do curso de Medicina uma oportunidade para aprender mais sobre essas doenças pouco trabalhadas durante a graduação, com o intuito de talvez despertar neles o interesse para se aprofundarem nessa área que ainda tanto carece de estudos.

Assim, o objetivo deste relato é descrever a experiência de organizar o “1° Ciclo de Palestras sobre Doenças Raras: uma abordagem acadêmica, social e humana”, discorrendo sobre as etapas de preparação do seminário, bem como sobre os seus resultados, tanto para a equipe organizadora quanto para os participantes que responderam ao questionário disponibilizado ao final do evento. Além disso, tem-se como objetivo incentivar novas iniciativas como a proposta, a fim de que o tema seja mais discutido no âmbito acadêmico e entre a população leiga em geral, combatendo a desinformação e o desconhecimento.

## RELATO

O "1º Ciclo de Palestras sobre Doenças Raras: uma abordagem acadêmica, social e humana" foi idealizada por um grupo de estudantes da Universidade Federal de Uberlândia em 2022. Em abril, na primeira reunião, foi proposta a ideia de organizar o evento em questão, com a composição de uma equipe de oito estudantes, que se tornou responsável por promover o evento. A partir de então, a rede social WhatsApp foi utilizada para a comunicação dos membros e para a organização das demandas.

As inscrições foram gratuitas e abertas ao público em geral, sendo viabilizadas pelo preenchimento de um formulário online (Google Formulários), no qual se questionava os dados pessoais dos interessados (nome, instituição de ensino, curso e período de graduação), bem como qual era a sua avaliação prévia acerca da importância da temática das doenças raras e de seus conhecimentos sobre ela. Foram confeccionadas artes com as informações do evento, cuja divulgação, juntamente com o formulário de inscrição, ocorreu pelo Instagram do comitê local da IFMSA Brazil em questão e pelo WhatsApp, com o envio de mensagens nos grupos das turmas de Medicina dos organizadores. Além disso, no dia 21 de junho, o evento foi divulgado no programa televisivo "Manhã Total", noticiário local da cidade dos organizadores, o que contribuiu para ampliar o público-alvo para além do meio acadêmico.

O evento ocorreu de forma remota nos dias 21 e 22 de junho de 2022, com transmissão pelo canal do YouTube do comitê local da IFMSA Brazil que os organizadores fazem parte, por intermédio da plataforma StreamYard. Em ambos os dias, as palestras ocorreram das 19h00 às 21h00, com duas palestras por dia, divididas em um momento expositivo inicial e um momento final de resposta às perguntas enviadas pelos participantes no chat do YouTube ao longo da apresentação.

No primeiro dia, o evento foi iniciado com a palestra ministrada por uma neuropediatra, que abordou algumas das doenças raras mais comuns e discorreu sobre as dificuldades no que tange às famílias e aos portadores de tais enfermidades. A segunda palestra foi dirigida pela fisioterapeuta e idealizadora do projeto "Pequenos Guerreiros", que explicou o funcionamento dele, destinado a amparar várias famílias com crianças portadoras de doenças raras na cidade dos organizadores e região.

Durante o segundo dia do evento, a primeira palestra foi conduzida pela especialista em ortopedia pediátrica, que expôs aspectos importantes da paralisia cerebral. O evento foi encerrado com a palestra de um geneticista, que correlacionou as doenças raras aos medicamentos órfãos, ou seja, destinados ao tratamento de doenças raras e, portanto, de baixo interesse mercadológico pelas indústrias farmacêuticas.

Ao término das palestras, em ambos os dias de evento, foram disponibilizados formulários de presença via chat do YouTube,

que serviram tanto para registrar os dados dos ouvintes para emissão dos certificados de participação, quanto para avaliar o impacto da ação. Para atingir tal objetivo, neles constavam perguntas acerca de como os participantes avaliavam a importância do tema doenças raras e de seus conhecimentos sobre ele após o evento. Com isso, foi possível comparar as respostas pré e pós evento, a partir dos formulários de inscrição e de presença, respectivamente. Por ter cunho exclusivamente educacional, dispensou-se a necessidade de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, conforme o item VIII do artigo primeiro da Resolução nº 510 de 7 de abril de 2016 do Conselho Nacional de Saúde<sup>5</sup>.

## DISCUSSÃO

Reitera-se que as doenças raras recebem essa denominação por afetarem um pequeno número de pessoas na população quando consideradas de forma individual. No entanto, por existirem mais de 7.000 doenças diferentes, uma porcentagem relevante da comunidade é afetada por elas. Essas enfermidades podem ser crônicas e acarretam dificuldades variadas, podendo possuir alta morbimortalidade e etiologia genética<sup>6</sup>. Devido a suas especificidades e às pessoas que elas afetam, é compreensível a necessidade de eventos que abordem tal temática, somando-se a isso o fato de não serem devidamente estudadas durante a graduação de Medicina, especialmente pela carga horária densa do curso. Considerando-se um contexto mais amplo e essa percepção de que elas estão, em conjunto, presentes em uma parcela considerável de brasileiros, torna-se válido inseri-las nos estudos dos estudantes da área da saúde, o que pode ser feito por palestras, simpósios e congressos, na impossibilidade de abordagem de todas no currículo acadêmico atual.

Nesse sentido, as palestras do "1º Ciclo de Palestras sobre Doenças Raras: uma abordagem acadêmica, social e humana" conseguiram elucidar, de forma clara e objetiva, as principais questões relevantes sobre essa temática.

De destaque, ressalta-se a abordagem acerca da pandemia de Covid-19 como um fator de dificuldade para as pessoas com doenças raras e suas respectivas famílias, o que comprometeu o acesso a diagnóstico, tratamento e cuidado às pessoas com distúrbios de saúde graves, pois os centros de saúde ficaram saturados e o risco de infecção pelo agente tornou-se significativo<sup>7</sup>. Com isso, o tratamento dessas condições atípicas de saúde, que já eram de difícil cuidado e acompanhamento, sofreu com um dificultador adicional. Nesse cenário, além dos aspectos de saúde envolvidos, as questões sociais, inerentes à atenção às pessoas com doenças raras e suas respectivas famílias, também tiveram grandes impasses pela falta de empatia e de instituições e demais redes de apoio para auxiliar os indivíduos nessas condições adversas. Diante dessas implicações de suporte, diagnóstico e tratamento, as famílias e o membro familiar que possui doença rara permaneceram em

um espectro de fragilidade ainda maior em relação ao que já enfrentavam anteriormente.

Nesse contexto de impasses que permeiam o cuidado em saúde das pessoas com essas enfermidades, outro aspecto que perpassa o período de pandemia diz respeito ao desafio prévio de tratamento dessas condições. Tal cenário pode ser exemplificado pela estimativa de que apenas 10% das doenças raras tenham algum tratamento específico. Não obstante o número reduzido de terapias, nem todas estão disponíveis para tratamento no SUS, o que tem levado ao aumento do número de pessoas que buscam estes tratamentos por via judicial, embasados pelos conceitos de direito à vida e à saúde, dignidade humana, e pelo princípio da igualdade<sup>8</sup>. Este fenômeno é conhecido como judicialização da saúde e tem sido visto por muitos autores como forma de garantir direitos assegurados na Constituição<sup>6</sup>. Nesse sentido, o debate sobre esse tema, proporcionado pelo ciclo de palestras, foi essencial para informar ainda mais a comunidade acadêmica sobre esses e outros entraves no tratamento das doenças raras.

O evento conseguiu abordar com sucesso a humanização e os pontos relevantes das doenças raras, de tal maneira que alguns pais aproveitaram a oportunidade de conversar com os médicos palestrantes para esclarecerem dúvidas acerca da condição de seus filhos, o que demonstra a carência de informações que essas pessoas recebem dos profissionais de saúde. Mesmo que não substituam uma consulta presencial, esse breve momento de interação foi benéfico por despertar nesses pais a necessidade de buscar um apoio especializado. Ademais, quanto ao planejamento e aspectos quantitativos da ação, o público-alvo atingido superou a expectativa da equipe organizadora, tendo alcançado uma marca de mais de 1.400 visualizações no YouTube da IFMSA Brazil, o que comprovou a relevância de se promover eventos sobre as doenças raras. Foi notável que a modalidade on-line do evento permitiu uma maior divulgação da temática discutida durante o ciclo de palestras, proporcionando maior alcance do evento, confirmado pela presença de participantes de outros estados do Brasil. Isso mostra a relevância de divulgar o tema e até mesmo de evidenciar os profissionais da cidade dos organizadores que cuidam desses casos atípicos, bem como as redes de apoio, os quais podem ser buscados por pessoas de locais onde faltam especialistas na área para ajudar no tratamento e cuidado em saúde dessas pessoas.

Outro resultado interessante foi a percepção de conhecimento das pessoas em relação ao tema, dado analisado por meio dos feedbacks nos formulários de inscrição. Inicialmente, apenas 15% dos inscritos indicaram conhecimento nível 4 ou 5 sobre o tema (em uma escala de 0 a 5, sendo 5 o nível mais alto), porcentagem que subiu para 93,4% após o evento. Foram obtidos 219 comentários espontâneos, majoritariamente com elogios em relação ao evento, o que indica a eficácia da transmissão de informação sobre doenças raras que o evento obteve.

Por fim, destaca-se que o processo de organização dessa ação extensionista não foi isento de desafios. Houve, dentro da equipe organizadora, angústias, como o receio de moderar as palestras e em relação ao público de pessoas participantes do evento. Contudo, felizmente, tais fatos foram superados, suscitando, enfim, um sentimento de realização por todos os envolvidos, visto o sucesso de audiência e os elogios recebidos. Com essas considerações, recomenda-se que mais eventos como esse sejam realizados, visto a importância do tema e a oportunidade, a partir de iniciativas como a relatada, de evidenciar profissionais e instituições de apoio com potencial de ajudar os portadores dessas enfermidades e seus familiares.

## CONCLUSÃO

Embora o termo “doenças raras” possa induzir à crença de baixa necessidade de se abordar esse tema, a adesão ao evento reforça sua relevância e a quantidade de pessoas relacionadas, direta ou indiretamente, a ele. Assim, reforça-se a vantagem de estudo mais aprofundado desse grupo de doenças nos cursos de Medicina, a fim de formar profissionais devidamente preparados para atender essa população. Nesse ínterim, nota-se que o ciclo de palestras referente a esse assunto proporcionou aos alunos organizadores ampliação dos conhecimentos teóricos e das habilidades inerentes à organização de um evento.

A avaliação da progressão do saber dos espectadores, somadas às interações ocorridas, permitem reiterar o valor da informação, do acolhimento e dos esclarecimentos sobre doenças raras. Por conseguinte, é notável a importância da realização de eventos e projetos que contemplem a temática das doenças raras, tanto à comunidade acadêmica quanto à população geral.

## CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram que não houve conflitos de interesse.

## FINANCIAMENTO

Os autores declaram que não houve fontes de financiamento.

## AGRADECIMENTOS

Agradecemos às médicas Nívea de Macedo Oliveira Morales e Aline Franco Issa, à fisioterapeuta Adriana Mendonça Guerra, e ao médico Luiz Roberto da Silva, pela participação como palestrantes no 1º Ciclo de Palestras sobre Doenças Raras.

## REFERÊNCIAS

1. Brasil. Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014 – Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília: Ministério da Saúde; 2014. 12 p.
2. Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal - INAME. O que é AME [Internet]. [citado 10 Out 2022]. Disponível em: <https://iname.org.br/a-atrofia-muscular-espinhal/>
3. Henrique MVFM. Doenças raras: percepção dos pais com relação às dificuldades do diagnóstico e tratamento [dissertação]. [Uberlândia (MG)]: Universidade Federal de Uberlândia; 2021. 29 p.
4. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*. 2015 Aug;28(5):395–400.
5. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 510/2016 – Dispõe sobre a pesquisa em Ciências Humanas e Sociais. Brasília: Ministério da Saúde. 2016. 10 p.
6. Lima MAFD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2018 Oct;23(1):3247–56.
7. Noronha KVMS, Guedes GR, Turra CM, Andrade MV, Botega L, Nogueira D, et al. The COVID-19 pandemic in Brazil: analysis of supply and demand of hospital and ICU beds and mechanical ventilators under different scenarios. *Cadernos de Saúde Pública*. 2020;36(6).
8. Aureliano WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2018 Fev;23(1):369–80.