

# Como contornar o impacto das doenças genéticas na vida dos pacientes e seus familiares?

*How to overcome the impact of genetic diseases on the lives of patients and their families?*

Fernanda Ritt de Souza<sup>1</sup>, Cornélio Schwambach<sup>2</sup>, Liya Regina Mikami<sup>1</sup>

## RESUMO

**Introdução:** As doenças genéticas raras trazem desafios quanto a seu diagnóstico e tratamento. Muitos de seus sintomas são similares aos de doenças comuns, o que tende a atrasar o diagnóstico correto. Desse modo, o descobrimento e tratamento adequado da doença costuma decorrer de processo longo, cansativo e oneroso, gerando impactos psicoemocionais a todos os envolvidos.

**Objetivo:** Revisar o impacto psicoemocional sofrido pelos afetados e seus familiares por doenças genéticas raras durante o processo saúde-doença.

**Método:** Trata-se de revisão narrativa empregando artigos em português e inglês obtidos por meio de plataformas virtuais de pesquisa através dos descritores: "doenças raras", "doenças genéticas", "estresse psicológico", "tratamento" e "diagnóstico".

**Resultados:** Utilizou-se 20 artigos, sendo eles lidos e resumidos. Foram utilizados artigos publicados entre 2000 a 2024.

**Conclusão:** Considerar os impactos emocionais, caracterizados pela tristeza, ansiedade e frustração, desencadeados pelos desafios rumo ao diagnóstico e tratamento de doenças genéticas raras é essencial ao atendimento íntegro e adequado ao paciente.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doenças genéticas raras. Impacto psicoemocional. Diagnóstico. Tratamento.

## Mensagem central

O cuidado necessário com o impacto das doenças genéticas na vida dos pacientes e seus familiares não consiste apenas no tratamento de sua condição rara, mas também de atenção psicológica, visto que a "odisseia" em busca do diagnóstico gera considerável desgaste mental e emocional, tanto para ele quanto para seus familiares.

## Perspectiva

Torna-se evidente a necessidade não só do tratamento das doenças genéticas raras para que seus portadores possam ser inseridos na sociedade e superem suas dificuldades sociais, mas também de acompanhamento psicológico ao paciente e seus familiares para que sejam capazes de enfrentar as dificuldades e desafios oriundas da condição e de não aceitação do indivíduo pela sociedade.

## ABSTRACT

**Introduction:** Rare genetic diseases pose challenges in terms of diagnosis and treatment. Many of their symptoms are similar to those of common diseases, which tends to delay correct diagnosis. Thus, the discovery and appropriate treatment of the disease usually involves a long, tiring and costly process, generating psycho-emotional impacts for all involved.

**Objective:** To review the psycho-emotional impact suffered by those affected and their families by rare genetic diseases during the health-disease process.

**Method:** This is a narrative review using articles in Portuguese and English obtained through virtual research platforms using the descriptors: "rare diseases", "genetic diseases", "psychological stress", "treatment" and "diagnosis".

**Results:** Twenty-one articles were used, which were read and summarized. Articles published between 2000 and 2024 were used.

**Conclusion:** Considering the emotional impacts, characterized by sadness, anxiety and frustration, triggered by the challenges towards the diagnosis and treatment of rare genetic diseases is essential for comprehensive and appropriate patient care.

**KEYWORDS:** Rare genetic diseases. Psycho-emotional impact. Diagnosis. Treatment.

<sup>1</sup>Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná, Curitiba, PR, Brasil;

<sup>2</sup>Associação Franciscana de Ensino Senhor Bom Jesus, Curitiba, PR, Brasil

Conflito de interesse: Nenhum | Financiamento: Nenhum | Recebido em: 17/11/2024 | Aceito em: 22/01/2025 | Data de publicação: 24/02/2025 | Correspondência: liyamikami@gmail.com | Editor Associado: Rafaela Fernandes Gonçalves

Como citar:

de Souza FR, Schwambach C, Mikami LR. Como contornar o impacto das doenças genéticas na vida dos pacientes e seus familiares? BioSCIENCE. 2025;83:e00008

## INTRODUÇÃO

**A**s doenças genéticas são condições herdadas ou causadas por mutações de novo em certos genes ao longo da vida. Costumam ser desafiadoras quanto ao seu diagnóstico e tratamento devido à sua complexidade e cerca de 80% delas são consideradas doenças raras, caracterizadas por afetar 1,3 pessoas a cada 2000 indivíduos. Essas doenças costumam ser de difícil diagnóstico, pois manifestam sintomas similares aos de doenças comuns e podem ser multissistêmicas, causando dúvidas nos médicos sobre a hipótese diagnóstica e levando a tratamentos equivocados. Ainda, muitos profissionais da saúde não apresentam domínio e conhecimento suficiente acerca de condições genéticas raras, agravando a situação. Desse modo, vários pacientes recebem diagnósticos tardios, após percorrerem jornada longa e onerosa, repleta de consultas e exames excessivos e desnecessários em busca do tratamento para sua condição. Há casos em que a doença causou danos irreversíveis ao afetado pela demora ao tratamento.<sup>1-5</sup>

Nesse sentido, o cuidado necessário não consiste apenas no tratamento de sua condição rara, mas também de atenção psicológica, visto que a “odisseia” em busca do diagnóstico gera considerável desgaste mental e emocional, tanto para ele quanto para seus familiares.<sup>6-8</sup>

Nessa situação, os sentimentos mais comuns manifestados pelos indivíduos afetados e seus familiares são angústia, estresse e desespero, motivados pela incerteza e aflição acerca da doença e de seu futuro. A falta de respostas sobre a condição de saúde, sua possível piora, os desafios logísticos e burocráticos para obtenção do tratamento e diagnóstico são fatores que corroboram para o padecimento psicoemocional tanto do paciente quanto de seus familiares, sem contar o estigma social associado às doenças raras.<sup>9</sup>

No Brasil, embora testes genéticos e o acompanhamento pós-diagnóstico sejam oferecidos gratuitamente pelo SUS por meio da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), ainda muitas pessoas enfrentam as consequências físicas e o desgaste mental decorrente do diagnóstico. Isso ocorre por inúmeros fatores, como o desconhecimento da população sobre essas políticas e de condições genéticas, havendo também a dificuldade de acesso a centros especializados em doenças raras, concentrados principalmente na região Sul e Sudeste do país, o que obriga os cidadãos a migrarem em busca de atendimento adequado. Ademais, a desinformação de muitos profissionais da saúde acerca das doenças genéticas raras faz com que estes tenham dificuldade em diagnosticá-las com precisão. Esses fatores, além de postergar o tratamento do afetado, prejudicam sua qualidade de vida e prolongam o comprometimento de sua saúde.<sup>6,8,10</sup>

Quanto ao estigma social enfrentado pelos afetados destacam-se a exclusão social e o capacitismo. Esses preconceitos são agravados quando a condição afeta de maneira grave o fenótipo ou habilidades motoras, neurológicas ou comportamentais do indivíduo, pois

evidenciam sua condição. Assim, não são raros casos de bullying contra alunos com condições genéticas em escolas, forçando-os a migrarem para instituições especiais, devido à falta de programa de inclusão adequado, mesmo havendo condição mental e física de acompanharem as aulas em escola comum. Tal preconceito amplia-se ao âmbito profissional, ocorrendo situações em que tratamentos diferenciados, cujo objetivo é auxiliar o doente, tornam-se capacitistas ao evidenciarem baixas expectativas quanto às capacidades ou potencial do enfermo, ou mesmo quando os auxílios necessários a ele não existem por descaso das lideranças ou responsáveis. Assim, ao serem vistos como inferiores e incapazes pela sociedade e tendo sua doença como fonte de preconceitos e discriminação, os afetados por doenças genéticas raras sentem-se desamparados e desiludidos, o que afeta negativamente seu processo saúde-doença.<sup>11,12</sup>

Portanto, visando o tratamento efetivo, melhora na qualidade de vida dos portadores de doenças genéticas raras, e a otimização da busca pelo diagnóstico, é necessária a superação de embates logísticos, infraestruturais e de desinformação social e médica. Contudo, também há a demanda de atenção psicológica para tratamento dos traumas, estresse e tristeza gerados no decorrer da odisséia percorrida rumo aos cuidados médicos adequados, caracterizada por desafios de inclusão social e de desgaste físico e mental.

Desse modo, esse trabalho visou revisar o impacto psicoemocional sofrido pelos afetados por doenças genéticas raras durante o processo saúde doença, destacando a importância de se considerar esses aspectos para que o tratamento íntegro, aspectos sintomáticos da doença e suas consequências mentais e emocionais, sejam proporcionados a esses indivíduos.

## MÉTODO

Trata-se de revisão narrativa da literatura constituída por artigos de revisão e relatos de casos no período de 2000 a 2024, nos idiomas português e inglês. Na pesquisa pelos artigos pertinentes ao tema e adequados ao estudo foram consultadas as bases de dados Scielo, PubMed, Google Acadêmico e Capes Periódicos, por meio da aplicação dos seguintes descritores: doenças raras, doenças genéticas, estresse psicológico, tratamento e diagnóstico e seus correspondentes em inglês, resultando em 20 artigos que foram utilizados neste estudo.

## DISCUSSÃO

### Doenças genéticas

As doenças genéticas podem ser herdadas ou decorrentes de mutações de novo, podendo ser congênitas ou desenvolvidas ao longo da vida do indivíduo. Tais condições clínicas se manifestam como defeitos físicos, mentais ou sensoriais, e, por isso, tendem a alterar a qualidade de vida do afetado e trazer complicações diárias a ele. Essas doenças podem ser classificadas em monogênicas, cromossômicas, mitocondriais, complexas e multifatoriais.<sup>1,3,5,13</sup>

Cerca de 80% das doenças genéticas são hereditárias, sendo os riscos de uma criança nascer com alteração genética é maior quando a família possui histórico familiar de algum distúrbio genético, quando os pais já têm algum filho com a característica ou em uniões consanguíneas.<sup>2,7</sup>

Essas condições também podem surgir por influências do ambiente, pois alguns fatores relacionados à qualidade de vida dos indivíduos podem contribuir para a ocorrência de mutações genéticas, principalmente somáticas. Por exemplo, o contato com substâncias prejudiciais à saúde, como radiações, drogas quimioterápicas e poluentes químicos, aumenta o risco de ocorrerem mutações espontâneas em genes housekeeping, ou seja, de manutenção e controle do organismo como um todo. Portanto, é importante manter boa qualidade de vida para que o organismo funcione bem, e prevenir não somente doenças genéticas, mas também as adquiridas.<sup>14</sup>

A OMS (Organização Mundial de Saúde) estima que o número de indivíduos afetados por alguma doença genética rara seja de <sup>1,3</sup> pessoa a cada 2.000, o que corresponderia a aproximadamente 300 milhões de pessoas no mundo, havendo entre 6 e 7 mil doenças genéticas diferentes.<sup>8</sup> De acordo com dados do Ministério da Saúde, no Brasil esse número é de cerca de 13 milhões de pessoas afetadas. Ainda, apenas 10% dessas doenças possuem tratamento específico, muitas vezes de alto custo.<sup>3,7</sup>

Embora haja grande número de afetados por doenças genéticas raras, a maior parte da literatura científica concentra os estudos em aproximadamente 113 doenças, considerando ainda que essas condições ainda ganham pouca atenção no âmbito psicossocial, havendo literatura limitada sobre sua influência psicossocial na vida do indivíduo.<sup>7,15</sup>

#### **Dificuldades no diagnóstico de doenças genéticas raras**

O diagnóstico de doenças genéticas é um desafio para a área médica, pois muitas vezes é difícil saber qual condição está afetando a pessoa, visto que alguns de seus sintomas são semelhantes aos sintomas de doenças comuns. Consultas genéticas com especialistas, testes pré-natais e testes genéticos específicos no paciente e seus familiares, afetados ou não, podem ajudar a prevenir, compreender e identificar possíveis doenças genéticas. Se variantes patogênicas e/ou provavelmente patogênicas estiverem em genes que codificam proteínas e enzimas envolvidas em vias bioquímicas importantes ou levem a alterações na estrutura do cérebro, é possível realizar testes laboratoriais auxiliares e de imagens no diagnóstico. Contudo, se esses não estiverem disponíveis, o diagnóstico acaba sendo totalmente clínico, sem a confirmação por meio de testes complementares.<sup>2,3</sup> O aconselhamento genético é outra prática que pode auxiliar e informar as pessoas a respeito das doenças genéticas. Para isso, os profissionais necessitam de informação adequada para orientar os pacientes sobre os riscos de recorrência e forma de transmissão dessas doenças. Esta consulta é normalmente, indicada a

para pessoas que possuem histórico de doenças neurológicas, degenerativas, história pessoal ou familiar de câncer e em casos de aborto de repetição e infertilidade.<sup>1</sup>

Ademais, o diagnóstico genético pré-implantacional também pode ser uma forma de se diagnosticar doenças genéticas em casos de gestações com fatores de risco, como idade materna avançada, histórico familiar de alguma doença genética ou consanguinidade. Esse teste é realizado em embriões gerados para fertilização in vitro antes de serem implantados no útero, sendo possível a seleção dos embriões mais viáveis e sem mutações em genes que poderiam comprometer a saúde do conceito. Assim, é técnica que permite o diagnóstico de várias doenças genéticas, porém seu custo é muito elevado, tornando-se inacessível a uma grande parcela da população. No Brasil, esse teste é regulamentado pelo Conselho Federal de Medicina, mas ainda existem debates a respeito de suas implicações éticas, devido ao descarte de embriões.<sup>16,17</sup>

Quando a doença é rara, surgem diversos desafios devido à falta ou dificuldade de acesso a profissionais especializados, recursos, tratamento e informação. Diante dessas situações, os sentimentos mais frequentes nas famílias são o de impotência, angústia e revolta. Ainda, a desinformação e a frustração gerada cria expectativas equivocadas sobre a doença, o que interfere na adesão adequada ao tratamento e na busca pelo diagnóstico.<sup>8</sup> No percurso rumo ao diagnóstico, exames excessivos e desnecessários são frequentemente solicitados, bem como diagnósticos incorretos e tratamento ineficientes são fornecidos, gerando ainda mais estresse ao paciente e a seus familiares.<sup>10</sup>

Assim, a demora na obtenção do diagnóstico gera sentimentos fortes de desespero, estresse e confusão, o que exige tratamento psicológico tanto do paciente quanto de seus familiares.<sup>9</sup>

Nesses casos em que o diagnóstico demora muito a ser atingido, ou até mesmo não o é, o afetado tende a perder as esperanças em sua saúde e se conforma que sua situação pode não mudar. Os principais impactos sofridos pelos portadores podem ser divididos em impactos psicológicos, implicações sociais e impactos funcionais, sendo que estes se agravam à medida que o diagnóstico e tratamento se tornam tardios.<sup>10</sup>

No Brasil, não há serviços especializados em saúde genética em toda parte do território, forçando aqueles residentes em cidades menores a se deslocarem a grandes centros para obterem acesso a especialistas e melhor estrutura médico-hospitalar para tratamento. Para aqueles indivíduos sem recursos humanos e financeiros, tal deslocamento costuma ser inviável e, quando executado, demorado e carregado de desafios logísticos e dificuldades financeiras. Na falta de profissionais adequados, muitas vezes o diagnóstico é equivocado ou a doença é negligenciada. Ademais, por conta do longo tempo de espera, muitas vezes o contato com especialistas é feito após os danos causados pela enfermidade já serem irreversíveis ou quando esta se encontra em estágio avançado, gerando pior prognóstico.<sup>7,8</sup>

### Desafios no tratamento de doenças genéticas raras

Os tratamentos das doenças genéticas variam de acordo com suas manifestações. No entanto, há medicamentos, especialmente destinados ao tratamento e/ou controle de determinadas doenças genéticas raras, cujos custos são elevados e ainda não estão incluídos no rol de medicamentos excepcionais por intermédio de medidas judiciais, dificultando o acesso da população geral a eles. Ainda, doenças genéticas raras usualmente exigem exames onerosos e inúmeras consultas com diferentes profissionais, gerando longo percurso desde o diagnóstico ao tratamento.<sup>6</sup>

Logo, o tratamento das doenças genéticas raras é um desafio agravado por problemas de ordem prático-relacional e burocrático-institucionais.<sup>3</sup> Quando as doenças são raras, os medicamentos de alto custo estão associados a drogas órfãs, assim denominadas, pois normalmente não são desenvolvidas por indústrias farmacêuticas em virtude de motivos econômicos e baixa demanda e potencial de lucro. Em países em desenvolvimento ou subdesenvolvidos, mesmo que haja pessoas com condições genéticas raras, várias dessas pessoas não conseguem pagar pelos medicamentos devido a seu alto custo. Isso faz com que muitos pacientes recorram à judicialização como forma de obter acesso a eles. No entanto existem incertezas quanto à liberação ou não da medicação. Muitos médicos não consideram a judicialização a melhor opção e afirmam que ela estigmatiza os pacientes como “um paciente-problema para o Estado”.<sup>3,18</sup>

No Brasil, visando solucionar esse problema, há a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), a qual prevê financiamento a centros de referência para que neles sejam feitos testes genéticos e que eles possam oferecer medicamentos e aconselhamento genético às pessoas que necessitarem, sem custos, por meio do SUS. Suas diretrizes proporcionam ações de atenção primária à saúde (APS), abrangendo diagnóstico precoce e mapeamento genético para pessoas com fatores de risco e situações suspeitas, além de acompanhamento clínico pós-diagnóstico e cuidados quando necessários.<sup>8</sup> Porém, não são todos os afetados que conseguem acesso a essa política, que pode não ser tão eficaz na prática quanto na teoria.

Ademais, elevando ainda mais os custos, o tratamento de uma condição genética normalmente requer o acompanhamento de outros profissionais além do médico, como fisioterapeutas, fonoaudiólogos e psicólogos, para tentar aliviar os sintomas da doença e retardar seu progresso.

Outro problema que dificulta o diagnóstico e tratamento das doenças genéticas é o fato de no Brasil haver poucos médicos geneticistas. Assim, o número de profissionais é insuficiente e a maioria dos pacientes não recebe a atenção e o cuidado adequado. Destaca-se também que a maioria dos serviços de genética estão concentrados nas regiões Sul e Sudeste do país. Essa centralização de serviços causa a migração de muitas pessoas a diferentes regiões em busca de tratamento. Muitas vezes essas famílias acabam tendo que abandonar o emprego e reorganizar sua vida na cidade

em virtude do tratamento do familiar afetado.<sup>8</sup>

Um estudo financiado pelo Wellcome Trust no Brasil, instituição britânica promotora de pesquisas científicas em diversas áreas, mostrou que muitas vezes os pacientes enfrentam percurso longo e tortuoso até chegarem ao diagnóstico final. Os profissionais de saúde entrevistados durante o estudo apontaram a falta de informação sobre as doenças genéticas raras por parte dos profissionais da atenção básica com barreira ao diagnóstico. Devido a esse fator, muitos profissionais sentem-se inseguros em prescrever medicamentos, temendo o agravamento da doença. Ressalta-se que a explicação acerca da doença tende a ajudar a família no processo de informação, enquanto a desinformação prejudica a adesão ao tratamento e corrobora com o isolamento social do doente, em decorrência de inseguranças.<sup>6</sup> Esse estudo também mostrou que, a falta de acesso aos serviços de especialistas em genética SUS e o itinerário percorrido para chegar ao diagnóstico final da doença, composto por vários exames e muitas consultas, corrobora diagnósticos errados e tardios, fazendo com que a doença avance devido à falta de tratamento ou por tratamentos inadequados. Essas consultas são, muitas vezes, realizadas na rede particular por falta de opção, gerando diversos custos extras, os quais podem prejudicar a rotina das pessoas, especialmente da população que possui baixa renda. Além disso, mesmo que as diretrizes do SUS prevejam atendimento multiprofissional aos afetados por doenças genéticas, o acesso a esses profissionais continua sendo precário e há longa espera, em decorrência da falta de recursos materiais e humanos.<sup>6</sup>

Aqueles pacientes que vivenciaram diagnóstico tardio são afetados por grande trauma psicológico. Isso ocorre devido à exaustão causada por consultas constantes em diferentes especialistas, que não chegam a conclusões efetivas ou orientam tratamentos inadequados, prejudicando ainda mais sua saúde. Desse modo, os sentimentos de frustração, ansiedade, baixa autoestima, vergonha de sua condição (especialmente nos casos em que os sintomas da doença afetam a aparência física do afetado) e insegurança estão muito presentes em sua vida. Estes, sem um diagnóstico, apenas sabem que estão doentes, o que tende a gerar visão pessimista da vida e prejudica o seu planejamento em longo prazo. Tais sentimentos também afetam negativamente as interações sociais dos afetados, dificultando a manutenção de relações saudáveis e o acesso a oportunidades profissionais e educacionais. Ainda, com a demora do diagnóstico, há aumento da falta de credibilidade na medicina; assim, diversos indivíduos e/ou familiares recorrem a fontes alternativas e sem informações cientificamente comprovadas em busca de respostas.<sup>10</sup>

### Impacto das doenças genéticas no cotidiano do paciente e de seus responsáveis

Com as doenças genéticas raras, os familiares lidam com novos desafios quando se deparam com o tratamento e com mudanças no estilo de vida em virtude da enfermidade. Os afetados precisam de tratamentos e intervenções durante toda sua vida. Isso afeta suas

relações com amigos e familiares, causa a privação de certas atividades em decorrência de complicações da doença ou pela falta de tempo gerada pelos compromissos médicos, o que corrobora ao padecimento da saúde mental. A adaptação é dificultada ainda mais em casos em que a enfermidade causa dor, alto risco de vida, perdas sensoriais e/ou motoras ou quando inclui tratamentos invasivos que afetam fortemente sua rotina.<sup>11</sup>

Os médicos normalmente encaram a figura materna como a protagonista da dor em ter um filho que sofre com alguma doença genética; as mães dessas crianças são idealizadas como pessoas que deixam suas vidas de lado para se dedicarem a esses filhos. Dessa forma, muitas responsabilidades são direcionadas à mãe, e a mulher pode acabar se sentindo pressionada ao ter que lidar com tudo relacionado aos filhos. Além disso, essa sobrecarga material e afetiva pode acabar gerando tensões e problemas emocionais e físicos a ela. Outra consequência dessa dedicação exclusiva ao filho afetado é a impossibilidade da execução de diversas atividades, incluindo as de lazer. Dependendo da doença, a criança necessita de cuidados constantes, e sem conseguirem dividir o tempo entre o trabalho e os filhos, muitas mães acabam abrindo mão de sua vida profissional e pessoal, e com o passar do tempo, podem acabar padecendo física e emocionalmente.<sup>10</sup>

Ainda, após o diagnóstico da doença, embora ocorra comumente o sentimento de alívio, muitos pais se culpam pelas doenças de seus filhos, o que gera angústia e dificulta o processo saúde-doença para a família.<sup>10</sup>

Nesse viés, ressalta-se a importância de o médico informar a família acerca da condição, formas de transmissão e riscos de recorrência. É essencial o profissional destacar ao paciente e a seus familiares que a presença de uma doença genética, mesmo sendo hereditária, não é devido aos pais, familiares ou até mesmo do afetado, ressaltando também a existência de outros fatores que corroboram o desenvolvimento dessas doenças.<sup>1</sup>

Em casos de alto risco de vida, as famílias tendem a adotar dois comportamentos distintos: a superproteção ou a negligência. A primeira se dá pela percepção de fragilidade da criança e a busca em atendê-la em todas as suas necessidades, algo que ocorre algumas vezes de forma exacerbada limitando ainda mais sua autonomia. A segunda, ocorre em uma tentativa de diminuir o envolvimento afetivo em caso de morte, para evitar grandes sofrimentos.<sup>11</sup>

A invisibilidade do paciente citada acima não ocorre somente em âmbito familiar, mas também em médico e social. Alguns profissionais podem acabar tendo uma visão limitada do paciente ao ficarem apenas em sua condição e sua complexidade, deixando de lado o portador como indivíduo que necessita de esclarecimentos, possui dores e sentimentos. Ademais, a imersão desses indivíduos na sociedade pode ser muito difícil. Há muitos limites colocados pelas doenças, sejam eles físicos, mentais, de compreensão e na capacidade de interação social. A sociedade tende a olhar para essas pessoas de forma diferente, como se esses indivíduos fossem vítimas de algo muito ruim,

levando a um processo de discriminação. Existem ainda aqueles cuja visão dos afetados é de pessoas inferiores e incapazes de realizarem diversos trabalhos, algo que afeta emocionalmente tanto o paciente quanto sua família.<sup>12,13</sup>

Ainda acerca da inclusão dos portadores de doenças raras na sociedade, mesmo que estes sejam fisicamente "incluídos" nas comunidades, normalmente permanecem segregados intelectualmente. Esta situação é evidente nas escolas, em que a integração dos afetados não ocorre devido à falta de treinamento de professores e da ausência de profissionais de apoio escolar capacitados em inclusão. A inclusão na maioria das escolas é utopia, pois o trabalho realizado pelos profissionais tende mais ao capacitismo, levando à segregação ou mesmo a exclusão. Por isso, muitas crianças com doenças genéticas, mesmo com condições de acompanhar o ensino em instituições comuns, vão estudar em escolas especiais, algo que contribui para o sentimento de exclusão experienciada pelos portadores de doenças genéticas. Embora parte das crianças goste do tempo vivenciado nessas escolas, a partir de certa idade elas se tornam cientes do estigma social e do motivo de estarem naquela instituição. Logo se tornam hesitantes em relação à visão dos outros em relação à sua escola e à sua condição médica e acerca do modo com que isso vai afetar sua vida em sociedade.<sup>14</sup>

Quando essas pessoas frequentam escolas normais, costumam ser alvos fáceis para bullying e exclusão, devido ao estigma de padrões de "normalidade" impostos pela sociedade, especialmente quando os profissionais e os colegas de turma do indivíduo não entendem sua condição e não reconhecem a importância do acolhimento e do respeito mútuo. Esse isolamento social é amplamente agravado quando a doença gera sintomas que afetam a aparência física do portador ou habilidades motoras, como feridas ou dificuldades de fala.<sup>11</sup>

Sem o amparo da sociedade em geral, as religiões e cultos tendem a ser rede de apoio aos afetados. Todd<sup>14</sup>, em 2021, estudou a relação das religiões e o comportamento de pacientes, médicos e famílias. Os valores pregados podem servir de incentivo ao indivíduo a persistir na luta contra sua doença, ao médico a não desistir do paciente, às famílias a continuarem a dar suporte ao familiar afetado e aos demais a desenvolverem senso de empatia e compaixão. Ainda de acordo com Todd, outra ação gerada pela religião são as iniciativas para auxiliar os doentes, como por exemplo a realização de campanhas para arrecadar doações e verbas para custear o tratamento. Ainda, os ideais de valorização da vida presentes em diversas crenças servem como encorajamento a profissionais, pacientes e sociedade a persistirem na luta contra as doenças e pelo tratamento adequado dos afetados.<sup>14</sup>

## CONCLUSÃO

As doenças genéticas raras trazem diversas implicações aos afetados e a suas famílias, sendo os principais impactos psicológicos (ansiedade, medo,

incerteza), funcionais (perda de independência, limitações geradas pela doença, redução das oportunidades acadêmicas e profissionais) e sociais (exclusão social, baixa capacidade de socialização). Estas se agravam quando o diagnóstico é tardio, o que favorece a progressão da doença e a perda de esperança do indivíduo e de sua família, o que gera sentimentos de resignação, revolta e vergonha. Assim, torna-se evidente a necessidade não só do tratamento das doenças genéticas raras para que seus portadores possam ser inseridos na sociedade e superem suas dificuldades sociais, mas também de acompanhamento psicológico ao paciente e seus familiares para que sejam capazes de enfrentar as dificuldades e desafios oriundas da condição e de não aceitação do indivíduo pela sociedade.

#### Contribuição dos autores

Fernanda Ritt de Souza: Conceituação, Redação (esboço original), Redação (revisão e edição)  
 Cornélio Schwambach: Metodologia, Redação (esboço original), Redação (revisão e edição)  
 Liya Regina Mikami: Administração do projeto Redação (esboço original), Redação (revisão e edição)

## REFERÊNCIAS

1. De Pina-Neto JM. Genetic counseling. *J Pediatr (Rio J)*. 2008;84(4 Suppl):20-6. <http://doi.org/10.2223/JPED.1782>
2. Kaisermann J. Classificação de doenças genéticas. Yavor Mendel - Google Livros. 2019. Disponível em: [https://books.google.com.br/books?hl=pt-BR&lr=&id=5AuyDwAAQBAJ&oi=fnd&pg=PT2&dq=tipos+de+doenças+genéticas&ots=0pWYZ\\_GVCm&sig=WLaqGKKysfn2pBMcydaz8OrBogM#v=onepage&q=tipos+de+doenças+genéticas&f=false](https://books.google.com.br/books?hl=pt-BR&lr=&id=5AuyDwAAQBAJ&oi=fnd&pg=PT2&dq=tipos+de+doenças+genéticas&ots=0pWYZ_GVCm&sig=WLaqGKKysfn2pBMcydaz8OrBogM#v=onepage&q=tipos+de+doenças+genéticas&f=false)
3. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano W de A, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Cien Saude Colet*. 2019;24(10):3637-50. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232019001003637&tlng=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232019001003637&tlng=pt)
4. Finegold DN. Defeitos de um único gene - Tópicos especiais - Manuais MSD edição para profissionais. 2019. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/tópicos-especiais/princípios-gerais-da-genética-médica/defeitos-de-um-único-gene>
5. Nogueira C, Vilarinho L. Doenças mitocondriais: síndrome da depleção do mtDNA. *Observações - Boletim Epidemiológico*. 2016:25-8.
6. Micheletto MRD, do Amaral VLAR, Valerio NI, Fett-Conte AC. Adesão ao tratamento após aconselhamento genético na síndrome de down. *Psicol em Estud*. 2009;14(3):491-500.
7. De Souza ÍP, Androlage JS, Bellato R, Barsaglini RA. A qualitative approach to rare genetic diseases: An integrative review of the national and international literature. *Cienc e Saude Coletiva*. 2019;24(10):3683-700. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019>
8. Dos Santos CS, Kishi RGB, da Costa DLG, da Silva DSD, Narciso TRF, de Avó LR da S, et al. Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. *Rev bras med fam comunidade*. 2020; 15(42):2347. [https://doi.org/10.5712/rbmf15\(42\)2347](https://doi.org/10.5712/rbmf15(42)2347)
9. Stone KJ. Psychological Support at Diagnosis of a Rare Disease. 2022. Disponível em: <https://rd-rp.com/wp-content/uploads/2022/03/220202-Literature-Review-Report.pdf>
10. Benito-Lozano J, Arias-Merino G, Gómez-Martínez M, Arconada-López B, Ruiz-García B, de la Paz MP, et al. Psychosocial impact at the time of a rare disease diagnosis. *PLoS One*. 2023;18(7 July):1-17. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0288875>
11. Da Silva ACS. Impacto da doença crônica infantil sobre a saúde mental de cuidadores primários e o desenvolvimento socioemocional da criança. 2018:1-118.
12. Martins AJ, Cardoso MHC de A, Llerena-Júnior JC, Moreira MCN. A concepção de família e religiosidade presente nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas. *Ciência e Saúde Coletiva*. 2012;17(2):545-53. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232012000200027>
13. Jain SV, Murrell DF. Psychosocial impact of inherited and autoimmune blistering diseases. *Int J Women's Dermatology*. 2018;4(1):49-53. <https://doi.org/10.1016/j.ijwd.2017.11.004>
14. Todd S. Working in the public and private domains: Staff management of community activities for and the identities of people with intellectual disability. *Intellect Disabil Res*. 2000;44(5):600-20. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2000.00281.x>