

Trabalho apresentado no 26º CBCENF

Título: DOENÇAS RARAS NA INFÂNCIA
Relatoria: Ana Mirelle dos Santos
Autores: Maria Eduarda Alves Porto
Fernanda Caroline de Oliveira Santos
Modalidade: Pôster
Área: Eixo 1: Assistência, gestão, ensino e pesquisa em Enfermagem
Tipo: Pesquisa
Resumo:

INTRODUÇÃO: Doença rara é a enfermidade que atinge cerca de 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. É crônica, progressiva e incapacitante, podendo ser degenerativa e, inclusive, fatal, prejudicando a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. No caso das crianças com doenças raras, observa-se uma violação de seus direitos quando enfrentam, frequentemente, angústia emocional, restrições e discriminação antes de receberem um diagnóstico definitivo sobre sua enfermidade, uma vez que os sintomas da doença rara podem ser facilmente confundidos com outras condições. **OBJETIVO:** Produzir levantamento bibliográfico de artigos científicos que abordem fatores sociais e de saúde referentes às doenças raras na infância. **METODOLOGIA:** Revisão narrativa de literatura desenvolvida a partir de artigos selecionados no portal da Biblioteca Virtual em Saúde, nas bases de dados Medical Literature Analysis and Retrieval System Online e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde. Foram utilizados os Descritores em Ciências da Saúde: Doenças Raras; Saúde da Criança. Para a escolha dos artigos foram estabelecidos critérios de seleção que incluem: artigos disponíveis na íntegra, publicados entre 2019 a 2024 e no idioma português. Após o cruzamento dos descritores, com o auxílio do operador booleano AND, foi possível identificar e selecionar 11 artigos, dos quais três são repetidos. Sendo assim, 8 artigos foram analisados neste estudo. **RESULTADOS:** No Brasil, em 2014, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, com o intuito de diminuir a morbimortalidade, principalmente pela realização do diagnóstico e início de terapias específicas em momento propício, todavia, ainda são necessários avanços na operacionalização dessa política. Além disso, quando o diagnóstico e início do tratamento acontecem na infância, existem mudanças relacionadas ao fluxo entre os serviços, a tomada de decisões e formação das redes, que incluem família, hospital, escola e sistema de garantia de direitos. Dessa forma, crianças e adolescentes assumem um papel ativo nas relações e no aprendizado; na interpretação das vivências de conviver com uma doença rara; e na elaboração de estratégias de interação social. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Entende-se a importância do diagnóstico precoce e efetivo, porém, apesar dos avanços, é necessário investir em pesquisas relacionadas a doenças raras na infância, considerando o contexto em que as famílias estão inseridas.