



UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE  
CENTRO DE EDUCAÇÃO E SAÚDE  
UNIDADE ACADÊMICA DE ENFERMAGEM  
CURSO DE BACHARELADO EM ENFERMAGEM

Maria Aparecida Martins

**Desafios dos Cuidados Paliativos em Crianças com Doenças  
Raras: Uma Revisão Integrativa**

CUITÉ  
2024

Maria Aparecida Martins

**Desafios dos Cuidados Paliativos em Crianças com Doenças  
Raras: Uma Revisão Integrativa**

Trabalho de Conclusão de Curso  
apresentado ao Curso Bacharelado em  
Enfermagem, da Universidade Federal de  
Campina Grande, *Campus* Cuité, em  
cumprimento à exigência para obtenção  
do grau de Bacharel em Enfermagem.

**Orientadora:** Profa. Dra. Anajás da Silva  
Cardoso Cantalice

CUITÉ

2024

M386d Martins, Maria Aparecida.

Desafios dos cuidados paliativos em crianças com doenças raras: uma revisão integrativa. / Maria Aparecida Martins. - Cuité, 2024.  
23 f.

Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Enfermagem) -  
Universidade Federal de Campina Grande, Centro de Educação e Saúde,  
2024.

"Orientação: Profa. Dra. Anajás da Silva Cardoso Cantalice".

Referências.

1. Cuidados em enfermagem. 2. Cuidados paliativos. 3. Pediatria. 4.  
Doenças raras. 5. Bioética. 6. Crianças - doenças raras - cuidados paliativos.  
7. Centro de Educação e Saúde. I. Cantalice, Anajás da Silva Cardoso.  
II. Título.

CDU 616-083.98(043)

2024

## Agradecimentos

A Deus, que sem ele não teria conseguido tanta força e perseverança para concluir essa graduação.

A minha mãe, Aurea, que sempre me incentivou a estudar e tenho certeza de que se ela estivesse em vida, estaria muito orgulhosa por este feito.

A minhas irmãs, Lucia, Nita e Vitória que sempre estiveram ao meu lado me apoiando.

Ao meu pai e toda minha família que sempre me ajudaram da forma que podiam

Aos meus colegas da Unidade Mista Nélon Sólton de Farias, que sempre que podiam, colaboravam para que eu conseguisse conciliar o trabalho e os estudos.

As minhas amigas da universidade, Larissa, Gleuza e Carol que sempre estiveram comigo desde o início da vida acadêmica, como também as amigas que o tempo tem me presenteado: Poliana, Maria das Vitórias, Rivania, Adeilza, Irlenya, Pâmela e outras tantas que me estenderam a mão nos momentos em que mais precisei de ajuda.

A minha orientadora, Anajás Cardoso, que é uma docente que admiro muito, pela competência e maestria no que faz, só tenho a agradecer pela paciência, por todos os conhecimentos repassados e por me ajudar na realização desse sonho.

As professoras, Edlene e Heloisy, por terem aceitado o convite para compor a banca examinadora, tendo assim, também contribuído na minha formação acadêmica.

## Sumário

<b>Introdução</b> .....	8
<b>Materiais e Métodos</b> .....	11
<b>Resultados</b> .....	13
<b>Discussão</b> .....	18
<b>Considerações finais</b> .....	24
<b>Referencias</b> .....	25

## Resumo

**Introdução:** Os cuidados paliativos pediátricos (CPP) são uma abordagem para melhorar a qualidade de vida das crianças com doenças graves e progressivas e de seus responsáveis. Apesar de sua importância crescente, a oferta e a implementação de CPP ainda enfrenta desafios significativos, especialmente no contexto de doenças raras. **Objetivo:** explorar os desafios e práticas relacionados aos cuidados paliativos em crianças com doenças raras, destacando a necessidade de estratégias eficazes para enfrentar essas dificuldades e garantir cuidados integrais e adequados. **Método:** Foi realizada uma revisão integrativa da literatura, com foco em artigos publicados entre 2019 e 2024. A busca foi realizada nas seguintes bases de dados: Medline e PubMed. Utilizou-se uma combinação do descritor booleano "AND", com as seguintes palavras-chaves: "cuidados paliativos pediátricos," "doenças raras" e "cuidados integrados" para identificar estudos relevantes. A amostra final consistiu em 6 artigos selecionados por sua relevância para o tema. **Resultados e Discussão:** A revisão revelou desafios como a escassez de diretrizes específicas para CPP em doenças raras, a falta de formação especializada para profissionais de saúde, e a necessidade de uma abordagem multidisciplinar mais coordenada. Foram avaliados estudos de diferentes tipos, incluindo transversais e longitudinais, realizados em diversos locais de pesquisa e com públicos variados. Observou-se que a integração de equipes multidisciplinares e a educação continuada são cruciais para superar essas barreiras. Além disso, a variabilidade na oferta de CPP entre diferentes regiões e países destaca a importância de políticas públicas e investimentos adequados. **Considerações Finais:** Para melhorar os cuidados paliativos pediátricos em crianças com doenças raras, é essencial promover a formação profissional e desenvolver diretrizes específicas.

**Palavras-chaves:** Cuidados paliativos, pediatria, doenças raras, qualidade de vida.

## Abstract

**Introduction:** Pediatric palliative care (PPC) is an approach aimed at improving the quality of life for children with severe and progressive illnesses, as well as for their caregivers. Despite its growing importance, the provision and implementation of PPC still face significant challenges, especially in the context of rare diseases. **Objective:** To explore the challenges and practices related to palliative care in children with rare diseases, highlighting the need for effective strategies to address these difficulties and ensure comprehensive and adequate care. **Method:** An integrative literature review was conducted, focusing on articles published between 2019 and 2024. The search was performed in the following databases: Medline and PubMed. A combination of Boolean descriptors "AND" with the following keywords was used to identify relevant studies: "pediatric palliative care," "rare diseases," and "integrated care." The final sample consisted of six articles selected for their relevance to the topic. **Results and Discussion:** The review revealed challenges such as the lack of specific guidelines for PPC in rare diseases, insufficient specialized training for healthcare professionals, and the need for a more coordinated multidisciplinary approach. Studies of various types, including cross-sectional and longitudinal, conducted in different research settings and with diverse populations, were evaluated. It was observed that the integration of multidisciplinary teams and continuous education are crucial for overcoming these barriers. Furthermore, the variability in PPC availability across regions and countries underscores the importance of adequate public policies and investments. **Final Considerations:** To improve pediatric palliative care for children with rare diseases, it is essential to promote professional training and develop specific guidelines.

**Keywords:** Palliative care, pediatrics, rare diseases, quality of life.

## Introdução

Algumas doenças são classificadas como raras devido à baixa frequência com que ocorrem na população (até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos) (MS, 2014). Essas condições, caracterizadas por sua prevalência extremamente reduzida, podem afetar um número muito pequeno de indivíduos em comparação com doenças mais comuns. A raridade dessas enfermidades impõe desafios significativos tanto no diagnóstico quanto no tratamento, pois a escassez de casos pode limitar o desenvolvimento de pesquisas clínicas e a disponibilidade de terapias eficazes. Além disso, o impacto emocional e psicológico sobre os pacientes e suas famílias pode ser exacerbado pela falta de compreensão e suporte especializado (Luz et al., 2015).

A maioria das doenças raras apresenta herança mendeliana e a aplicação mais ampla das tecnologias de sequenciamento genético revelaram as causas de novas doenças raras, identificando novas mutações responsáveis por diversos distúrbios previamente definidos (Tambuyzer et al., 2020)

Estima-se que existam de 6 a 8 mil tipos diferentes de patologias que se configuram como doenças raras, e a maior parte delas é oriunda de fatores genéticos – embora também possam decorrer de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras. Ainda segundo a OMS, aproximadamente 300 milhões de pessoas vivem com doença rara no mundo. No Brasil, são 13 milhões, de acordo com material publicado pelo Ministério da Saúde em 2022 (Ms, 2022).

Entre as doenças raras, destacam-se a Distrofia Muscular de Duchenne, que é uma condição genética que causa degeneração muscular progressiva (Meryon, 1851), e a Fibrose Cística, que compromete os pulmões e o sistema digestivo com muco espesso e pegajoso (Reis & Damaceno, 1998). A Síndrome de Rett que resulta em perda de habilidades motoras e de comunicação (Schwartzman et al., 1999), e a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) e Doença de Huntington que são neurodegenerativas, levando à deterioração cognitiva e motora (de Paiva et al., 2022; Silva et al., 2021).

Diante dos diagnósticos precoces e avanços terapêuticos que possibilitam a sobrevivência em longo prazo de pacientes com doenças raras, os cuidados

paliativos vêm ganhando cada vez mais espaço nos serviços de saúde, com o objetivo de promover o alívio do sofrimento e a melhora da qualidade de vida do indivíduo (Inca, 2024).

O termo "paliativo" deriva do verbo "paliar", que significa alívio ou mitigação de sintomas. Cuidados paliativos referem-se a intervenções que visam proporcionar alívio dos sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes, mesmo quando a cura não é possível. Esses cuidados são essenciais para manejar o sofrimento e oferecer suporte integral aos pacientes e suas famílias (Dos Santos et al., 2020)

Ao longo dos anos, o conceito de cuidados paliativos evoluiu significativamente. A Organização Mundial da Saúde (OMS), que inicialmente definia cuidados paliativos como "cuidados totais e ativos direcionados a pacientes sem possibilidade de cura" (1990), atualizou sua definição para incluir a prevenção e alívio do sofrimento de pacientes e suas famílias que enfrentam doenças potencialmente fatais. Essa abordagem agora abrange não apenas o sofrimento físico, mas também os aspectos psicológicos, sociais e espirituais dos pacientes e de seus familiares (Organization, 2018)

A implementação dos cuidados paliativos pediátricos iniciou em 1982, com a fundação do *Helen House*, o primeiro *hospice* pediátrico no Reino Unido (Dos Santos et al., 2020). *Hospices* são instituições dedicadas à promoção da qualidade de vida 24 horas por dia para pacientes críticos, especialmente quando o tratamento curativo falhou e as condições sociais e médicas impossibilitam a continuidade do cuidado em casa. Normalmente, são encaminhados para esses *hospices* pacientes com sintomas graves que estão em um estágio avançado de doença, necessitando de cuidados intensivos e suporte durante o processo final de vida (Castilho et al., 2021; Lo et al., 2021; Siden et al., 2014).

Em 2009, o Brasil reconheceu a necessidade de cuidados paliativos pediátricos, uma área fundamental para o bem-estar das crianças com doenças graves e incuráveis. Esse reconhecimento levou à consideração de diversas características específicas dessa especialidade, incluindo aspectos éticos, culturais e religiosos que influenciam o atendimento. Além disso, o aumento no número de crianças diagnosticadas com patologias complexas e irreversíveis reforçou a urgência de implementar e adaptar práticas de cuidados paliativos que possam oferecer suporte integral e sensível às necessidades individuais de cada paciente e suas famílias (Dos Santos et al., 2020).

Os cuidados paliativos pediátricos (CPP) diferem significativamente dos cuidados paliativos para adultos devido às particularidades das necessidades das crianças. Esses cuidados devem considerar o estágio de desenvolvimento físico, emocional e cognitivo da criança, exigindo estratégias adaptadas a cada faixa etária. Os CPP têm como objetivo a prevenção, identificação e tratamento de sintomas em crianças com doenças crônicas, progressivas e avançadas, sendo apropriados para qualquer fase da doença. A indicação precoce dos CPP é crucial, idealmente desde o diagnóstico, pois permite oferecer suporte adequado para o alívio da dor e o controle dos sintomas desde os estágios iniciais da doença. Essa abordagem especializada é essencial para proporcionar um suporte integral, respeitando as complexidades do desenvolvimento infantil e as necessidades individuais de cada paciente, e pode melhorar significativamente a qualidade de vida da criança e de seus responsáveis, proporcionando alívio e conforto ao longo de todo o percurso da doença (Castilho et al., 2021)

O histórico dos cuidados paliativos pediátricos revela um aumento contínuo no número de crianças que necessitam dessa abordagem, o que ressalta a necessidade urgente de novas estratégias de tratamento paliativo. Esse crescimento demanda o desenvolvimento de novas políticas públicas e a formação de equipes de assistência dedicadas, com o objetivo de garantir cuidados integrais e eficazes para as crianças. Adaptar as práticas e recursos disponíveis é essencial para atender de forma adequada às necessidades emergentes e proporcionar suporte abrangente tanto para os pacientes quanto para suas famílias (Organization, 2018).

O presente trabalho, não só examina as práticas de cuidados paliativos pediátricos, mas também os desafios específicos enfrentados por profissionais de saúde, famílias e pacientes pediátricos com doenças raras, compreendendo como esses cuidados podem ser adaptados para otimizar a qualidade de vida e o suporte emocional para crianças e suas famílias.

Para nortear esta investigação, propõe-se a seguinte pergunta: "Quais são os principais desafios para a implementação de cuidados paliativos em crianças com doenças raras?" A partir dessa questão, o estudo busca explorar os desafios e práticas relacionados aos cuidados paliativos em crianças com doenças raras, destacando a necessidade de estratégias eficazes para enfrentar essas dificuldades e garantir cuidados integrais e adequados.

## **Materiais e Métodos**

Este estudo caracteriza-se como uma revisão integrativa, visando sintetizar e analisar a literatura existente sobre cuidados paliativos pediátricos em doenças raras.

Conforme Soares *et al.* (2014), para a elaboração de uma revisão integrativa é necessário seguir seis fases, sendo: primeira fase, a elaboração da pergunta norteadora, a qual deve ser formulada de forma clara e bem fundamentada, com base em referencial teórico e respectivos conceitos claros, pois esta irá direcionar todas as etapas da revisão; segunda fase, busca da amostra na literatura, que deve ser ampla e diversificada, contemplando a procura em bases eletrônicas, busca manual em periódicos, as referências descritas nos estudos selecionados, o contato com pesquisadores e a utilização de material não-publicado; terceira fase, que se trata da coleta de dados nos artigos selecionados, sendo necessária a utilização de um instrumento previamente elaborado capaz de assegurar que a totalidade dos dados relevantes seja extraída, minimizar o risco de erros na transcrição, garantir precisão na checagem das informações e servir como registro; quarta fase, que é a análise crítica dos estudos incluídos, a qual demanda uma abordagem organizada para ponderar o rigor e as características de cada estudo; quinta fase, a discussão dos resultados, em que, a partir da interpretação e síntese dos resultados, comparam-se os dados evidenciados na análise dos artigos ao referencial teórico; sexta fase, que consiste na apresentação da revisão integrativa, que deve ser clara e completa, para permitir ao leitor avaliar criticamente os resultados.

A delimitação do tema foi realizada utilizando-se a estratégia PICOS que é composta por 5 itens: a população, ou o paciente, ou o problema abordado (**P**); a intervenção ou a exposição que será considerada (**I**); a comparação da intervenção ou da exposição quando esta for necessária e relevante (**C**); os desfechos ou resultados clínicos de interesse (**O**); e o (**S**), relacionado aos tipos de estudos a serem incluídos na revisão (Araújo, 2020).

Desta forma, o primeiro elemento da estratégia (P) consiste nas crianças e adolescentes com doença rara; o segundo (I), os cuidados paliativos pediátricos e o quarto elemento (O) desafios na implementação dos CPP.

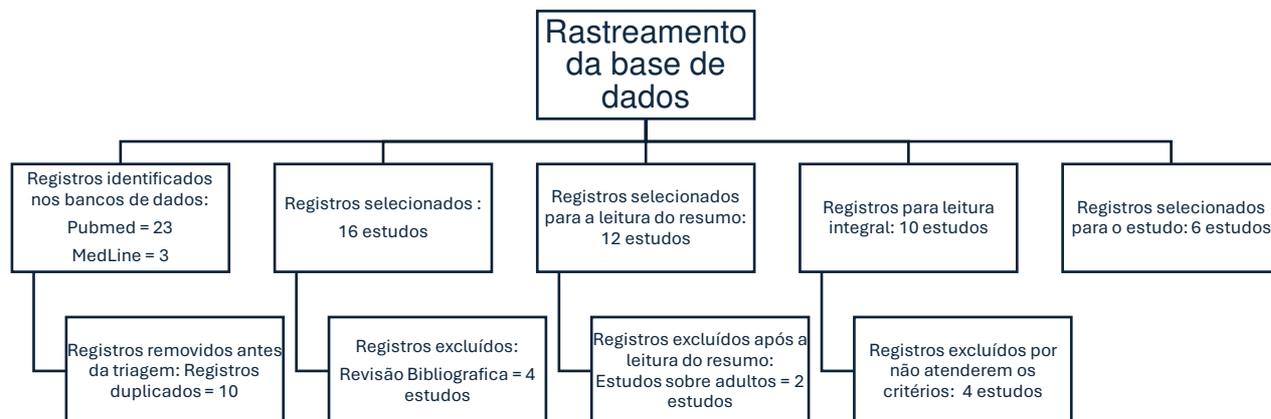
A pesquisa foi conduzida utilizando as bases de dados MedLine, por meio da plataforma Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), e PubMed, abrangendo exclusivamente artigos eletrônicos.

Para a composição da estratégia de busca, foi utilizado o operador booleano, "AND". A aplicação desse operador restringiu a busca ao combinar termos, resultando em um total de 26 artigos. Esse refinamento demonstrou que o uso do "AND" é eficaz para direcionar a busca a estudos mais relevantes e específicos, limitando os resultados a materiais que abordam simultaneamente os tópicos de interesse.

Após uma análise criteriosa, foram selecionados artigos que atendiam aos seguintes critérios: publicados entre 2019 e 2024 e nos idiomas inglês e português, relevância citacional em pesquisas científicas, dados quantitativos robustos e alta qualidade metodológica. As palavras-chave empregadas na busca incluíram "rare diseases" AND "pediatric AND palliative care".

Os critérios de exclusão adotados incluíram a indisponibilidade dos textos completos, a falta de alinhamento com a temática proposta, e a data de publicação anterior aos últimos cinco anos. Com base nesses critérios, 26 artigos foram inicialmente selecionados. Após a triagem, um número significativo de artigos foi excluído devido à falta de foco específico no tema e por não tratarem diretamente de doenças raras pediátricas. Em seguida, os artigos remanescentes passaram por uma leitura dos resumos, revelando que alguns apresentavam duplicidade de informações, abordando resultados já presentes em outros estudos, sendo selecionados para análise ao final 6 estudos (figura 1).

Após a seleção dos artigos, os textos foram examinados e as informações mais relevantes, tais como: objetivos e principais resultados foram incluídas na revisão integrativa.



**Figura 1:** Fluxograma da seleção de estudos.

## Resultados

Entre os estudos avaliados, observou-se uma predominância de delineamentos transversais, com pesquisas qualitativas realizadas na Europa e Estados Unidos.

A Tabela 1 apresenta a classificação detalhada dos estudos incluídos nesta revisão.

**Tabela 1:** Classificação dos artigos revisados com base em seus focos principais.

Título	Autores	País de origem	Ano	Tipo de estudo
The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust	(Gómez-Zúñiga et al., 2019)	Espanha	2019	Pesquisa qualitativa
Challenges and Priorities for Pediatric Palliative Care Research in the U.S. and Similar Practice Settings: Report From a Pediatric Palliative Care Research Network Workshop	(Feudtner et al., 2019)	EUA	2019	Estudo qualitativo
Parental experiences and coping strategies when caring for a child receiving	(Verbene et al., 2019)	Holanda	2019	Estudo qualitativo

paediatric palliative care: a qualitative study				
Family caregivers of children and adolescents with rare diseases: a novel palliative care intervention	(Lyon et al., 2022)	EUA	2022	Estudo de intervenção piloto
Advance Care Planning for Children With Rare Diseases: A Pilot RCT	(Lyon et al., 2024)	EUA	2024	Ensaio clínico
Navigating the Unique Challenges of Caregiving for Children with Rare Diseases: Are the Care Experiences of All Caregivers the Same? A Focus on Life-Limiting Rare Diseases	(Walkowiak et al., 2024)	Polônia	2024	Estudo qualitativo

Fonte: Dados da Pesquisa, 2024.

Os estudos selecionados para revisão abordam três focos principais relacionados a doenças raras pediátricas. O primeiro foco está voltado aos cuidados paliativos e ao apoio familiar para essas crianças. Os estudos realizados por Lyon et al., 2022, e Lyon et al., 2024 concentram-se em intervenções para melhorar o cuidado paliativo, enquanto o estudo de Verberne et al., 2019 explora as experiências e estratégias de enfrentamento dos pais ao cuidar de crianças em cuidados paliativos. Esses estudos visam aprimorar a qualidade de vida das crianças e o suporte às suas famílias.

No segundo tópico, os estudos abordam a comunicação e a experiência dos pais nesse contexto. O estudo de Gómez-Zúñiga et al., 2019 investiga como a comunicação entre pais e profissionais de saúde afeta a construção de confiança e a experiência familiar, destacando a importância de uma comunicação eficaz.

O terceiro foco está centrado nas prioridades e desafios da pesquisa em cuidados paliativos pediátricos. O estudo de Feudtner et al., 2019 analisa os principais desafios e prioridades em ambientes de prática pediátrica nos EUA, identificando lacunas na pesquisa e áreas críticas para melhorar os cuidados paliativos em crianças com doenças raras. Além disso, o estudo de Walkowiak et al., 2024 examina os desafios únicos enfrentados pelos cuidadores de crianças com doenças raras que limitam a vida, explorando se essas experiências são semelhantes entre os diferentes cuidadores e suas necessidades específicas.

A Tabela 2 apresenta uma visão detalhada dos objetivos e dos principais resultados de cada estudo, oferecendo uma análise clara das contribuições.

**Tabela 2:** Visão geral dos estudos selecionados.

<b>Título</b>	<b>Autores</b>	<b>Objetivo</b>	<b>Principais Resultados</b>
The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust	(Gómez-Zúñiga et al., 2019)	Explorar como a comunicação entre médicos e pacientes afeta a vida cotidiana das famílias de crianças com doenças raras, dada a complexidade dessas condições e o contexto emocional delicado.	O estudo identificou "ajuste da confiança mútua" como a categoria central. Isso envolve equipe que inspiram confiança nos pais através de atitudes como humanidade, sensibilidade, empatia, transparência, abertura na comunicação, apoio à proatividade dos pais e disponibilidade constante.
Challenges and Priorities for Pediatric Palliative Care Research in the U.S. and Similar Practice Settings: Report From a Pediatric Palliative Care Research Network Workshop	(Feudtner et al., 2019)	O objetivo do artigo é identificar e esclarecer os desafios e prioridades na pesquisa em cuidados paliativos pediátricos. Através de um workshop da Pediatric Palliative Care Research Network, o artigo busca orientar investigadores e financiadores sobre áreas críticas para o avanço da pesquisa. Além disso, visa promover a formação de investigadores e o desenvolvimento de recursos essenciais para melhorar a qualidade de vida de crianças com doenças graves e suas famílias. A intenção é fornecer uma base sólida para futuras investigações e intervenções na área.	Os principais resultados do artigo identificam cinco desafios na pesquisa em cuidados paliativos pediátricos: diversidade dos pacientes e tamanho reduzido da população, interdependências dinâmicas entre a criança e a família, limitações na medição de resultados, restrições na força de trabalho e infraestrutura, e a carga da pesquisa sobre os participantes. Além disso, sete prioridades emergentes foram destacadas, incluindo fortalecer a formação de investigadores, desenvolver recursos essenciais, avançar na medição de sintomas, melhorar a gestão de qualidade de vida, aprimorar a comunicação sobre objetivos de cuidado, entender o impacto familiar e analisar sistemas de cuidado e políticas.
Parental experiences and coping strategies when caring for a child receiving paediatric palliative care: a qualitative study	(Verbene et al., 2019)	O objetivo do estudo foi entender as experiências e estratégias de enfrentamento dos pais que cuidam de crianças com doenças limitantes ou ameaçadoras à vida. A pesquisa revelou que pais enfrentam ansiedade constante, incerteza e tensão sobre decisões de fim de vida.	O principal resultado do estudo é que, apesar das diferenças nas trajetórias das doenças malignas e não malignas, as experiências e estratégias de enfrentamento dos pais foram bastante similares. As entrevistas destacaram experiências comuns de ansiedade, incerteza e tensão sobre decisões de fim de vida, e estratégias semelhantes de enfrentamento, como suprimir emoções e buscar apoio.
Family caregivers of children and adolescents with rare	(Lyon et al., 2022)	Desenvolver e testar uma intervenção de cuidados paliativos para cuidadores familiares de crianças	A intervenção FACE-Rare foi considerada extremamente útil por todas as famílias, e as

diseases: a novel palliative care intervention		com doenças raras (Family-CEntered pediatric Advance Care Planning-Rare (FACE-Rare)).	avaliações indicaram alta satisfação e qualidade na comunicação.
Advance Care Planning for Children With Rare Diseases: A Pilot RCT	(Lyon et al., 2024)	Avaliar a eficácia inicial da intervenção de planejamento antecipado de cuidados pediátricos (pACP) chamada Family CEntered (FACE) e FACE-Rare na qualidade de vida das famílias de crianças com doenças raras, que frequentemente são condições limitantes e/ou exigem cuidados constantes.	Os resultados mostraram que os cuidadores que participaram da intervenção FACE-Rare relataram maior sentido e paz em comparação com os cuidadores do grupo de tratamento padrão (TAU), com uma diferença estatisticamente significativa.
Navigating the Unique Challenges of Caregiving for Children with Rare Diseases: Are the Care Experiences of All Caregivers the Same? A Focus on Life-Limiting Rare Diseases	(Walkowiak et al., 2024)	Investigar as experiências de cuidadores de crianças com doenças raras, especialmente aquelas limitantes para a vida, analisando se enfrentam diferentes aspectos de cuidado com base em fatores como a entidade clínica, a gravidade da doença, a idade da criança e os recursos disponíveis. O estudo busca destacar os desafios enfrentados por esses cuidadores e a necessidade de intervenções de suporte personalizadas, contribuindo para a compreensão das suas necessidades emocionais e práticas, com o intuito de melhorar os serviços e o suporte oferecidos a eles.	O estudo revela que os cuidadores de crianças com doenças raras enfrentam desafios únicos, além de experiências comuns. Os cuidadores relatam dificuldades específicas que refletem a diversidade das condições, resultando em uma redução na qualidade de vida, aumento da ansiedade e depressão, e estresse relacionado ao diagnóstico e ao cuidado das crianças. Muitos se sentem isolados e sobrecarregados com o papel de coordenadores de cuidados, enfrentando dificuldades significativas ao navegar pelo sistema de saúde. Apesar desses desafios, os cuidadores encontram apoio em grupos de autoajuda, suporte entre pares e profissionais de saúde, o que destaca a necessidade de intervenções e suporte adaptados às suas necessidades específicas. Esses achados sublinham a importância de políticas de saúde mais direcionadas e iniciativas de apoio que considerem as experiências variadas dos cuidadores de crianças com doenças raras.

Desta forma, observa-se que, embora os estudos abordem diversas características das doenças raras pediátricas, existe uma conexão entre os cuidados paliativos, a comunicação familiar e os avanços nos diagnósticos genéticos.

## Discussão

Os cuidados paliativos pediátricos têm se dedicado a aliviar a dor e a melhorar a qualidade de vida da criança e de suas famílias. A tomada de decisões compartilhadas e a coordenação dos cuidados são características importantes para enfrentar esses momentos delicados. A introdução dos cuidados paliativos é apropriada e muitas vezes ideal desde o momento em que a doença é diagnosticada. A equipe de cuidados paliativos pediátricos geralmente inclui profissionais como médicos, enfermeiros, assistentes sociais, especialistas em desenvolvimento infantil e psicólogos (Norris et al., 2019).

O estudo de Feudtner et al. (2019) contribui de maneira significativa para a compreensão dos desafios e prioridades na pesquisa em cuidados paliativos pediátricos. Os principais desafios identificados incluem a diversidade dos pacientes, o tamanho reduzido da população, as interações dinâmicas entre a criança, a família e a evolução da doença, dificuldades na medição de resultados, limitações na força de trabalho e a percepção de sobrecarga nos participantes da pesquisa. Além disso, foram delineadas prioridades emergentes, como o fortalecimento da formação de pesquisadores na área, desenvolvimento de recursos essenciais, avanços na medição de sintomas, melhoria na gestão de sintomas e qualidade de vida, aprimoramento da comunicação e das decisões sobre os objetivos de cuidado, compreensão do impacto nas famílias e a necessidade de melhorias nos sistemas de cuidado e políticas de saúde. Esses achados complementam a visão de que o cuidado paliativo pediátrico deve ser um processo contínuo, centrado na criança e na família, e embasado em estratégias colaborativas que envolvem todos os aspectos do cuidado.

Segundo Tambuyzer et al. (2020), houve avanços significativos no campo das doenças raras, refletindo uma evolução importante nas estratégias de tratamento. A colaboração global e o compartilhamento de dados diagnósticos são essenciais para permitir diagnósticos mais rápidos e precisos. Além disso, o engajamento dos pacientes desempenha um papel crucial ao assegurar que suas perspectivas sejam integradas no processo de desenvolvimento de tratamentos. Essa abordagem abrangente visa não

apenas aumentar a eficácia das intervenções, mas também melhorar a qualidade de vida dos pacientes com doenças raras.

Segundo Germain et al. (2021), a combinação de testes genéticos familiares com triagens neonatais revelou-se uma estratégia eficaz para identificar membros da família afetados por doenças genéticas raras, como a doença de Fabry. A pesquisa analisou 89 publicações e encontrou 365 probandos, resultando na descoberta de 1.744 familiares afetados, com uma média de 4,8 membros adicionais por probando. Embora 65% dos probandos fossem do sexo masculino, a maioria (65%) dos familiares identificados através do teste genético eram mulheres. Esses dados indicam que a triagem em populações de risco, como pacientes em terapia de substituição renal ou com cardiomiopatia hipertrófica, pode ser uma abordagem eficaz para ampliar o diagnóstico e o suporte às famílias afetadas por condições genéticas raras. Além do diagnóstico precoce, a estratégia para o cuidado de crianças com doenças raras deve incluir um tratamento específico às suas necessidades, bem como suporte psicológico e aconselhamento para ajudar as famílias a enfrentarem o impacto emocional do diagnóstico e do tratamento.

Segundo Lima (2022) os cuidados paliativos oferecem diversos benefícios aos pacientes, incluindo alívio dos sintomas, estabelecimento de metas terapêuticas por meio de um plano de cuidado personalizado e maior envolvimento do paciente e da família. Esses cuidados promovem a preservação da autonomia do paciente, reduzem o sofrimento de todos os envolvidos e podem também contribuir para a redução de custos no sistema de saúde.

Compreender e utilizar terapias paliativas pode ser significativamente aprimorado pela implementação do sequenciamento genômico, uma tecnologia que possibilita diagnósticos mais rápidos e precisos, facilitando a escolha do tratamento mais adequado para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. O estudo de Bick et al. (2019) revelou que 30% das crianças que iniciaram cuidados paliativos obtiveram seus diagnósticos através do sequenciamento genômico rápido, uma abordagem que não só prioriza o conforto e bem-estar das crianças, mas também evita intervenções agressivas que poderiam não oferecer benefícios significativos. O avanço das tecnologias de sequenciamento tem impulsionado o diagnóstico de doenças raras em

pediatria, facilitando a identificação da doença e aliviando o impacto psicológico nas famílias ao oferecer clareza sobre a condição dos filhos e conectar famílias com experiências semelhantes. No entanto, a implementação do sequenciamento genômico na prática clínica enfrenta desafios éticos e operacionais, como a necessidade de consentimento informado e a interpretação dos resultados. Para maximizar seus benefícios, é crucial que essa prática seja acompanhada por diretrizes claras e treinamento adequado para os profissionais de saúde, assegurando uma integração eficaz e centrada no paciente.

As necessidades paliativas se estendem além do cuidado das crianças com doenças raras e envolvem a família como um todo. O estudo de Lyon et al. (2024) destaca a intervenção FACE-Rare, que adota uma abordagem holística para identificar e priorizar as necessidades das famílias por meio da ferramenta de Avaliação das Necessidades de Suporte ao Cuidador (pCSNAT). Esta intervenção encoraja as famílias a expressarem suas preocupações e a discutirem necessidades que vão além do cuidado físico, abrangendo aspectos emocionais, espirituais e práticos. As principais necessidades identificadas incluem a busca por tempo pessoal, a compreensão das expectativas futuras e a gestão de questões financeiras e legais. A intervenção não só melhora o manejo dos sintomas da criança, mas também oferece um espaço para os cuidadores explorarem suas experiências e desafios, promovendo suporte emocional e psicológico crucial. Além disso, enfatiza a importância do planejamento antecipado, permitindo que as famílias se preparem melhor para decisões de cuidado, resultando em um ambiente de cuidado mais integrado e centrado na família (LYON et al., 2024).

O estudo Walkowiak et al.,(2024), envolveu 401 cuidadores, sendo 175 responsáveis por crianças com fenilcetonúria (PKU) e 226 cuidadores de crianças com doenças raras limitantes para a vida (LLRD). Os resultados mostraram que os cuidadores de crianças com LLRD relataram desafios emocionais significativamente maiores, incluindo maior estresse e conflitos familiares, em comparação com os cuidadores de crianças com PKU. Além disso, 60% dos cuidadores de LLRD expressaram preocupações financeiras elevadas relacionadas ao custo de medicamentos e cuidados médicos, enquanto apenas 30% dos cuidadores de PKU relataram preocupações

semelhantes. Ambos os grupos, no entanto, indicaram que a falta de informações precisas e atualizadas sobre as condições de saúde de seus filhos e opções de tratamento era uma preocupação comum, evidenciando a necessidade de suporte e recursos adequados para melhorar suas experiências de cuidado.

A participação ativa das famílias na tomada de decisões e no planejamento do cuidado é fundamental para criar uma abordagem de cuidados adaptativa e responsiva às necessidades em constante mudança. Quando as famílias estão envolvidas diretamente, elas não apenas contribuem com perspectivas valiosas sobre as necessidades e preferências específicas de seus entes queridos, mas também ajudam a moldar estratégias de cuidado que evoluem com o tempo. Essa conexão contínua permite que os profissionais de saúde ajustem as intervenções de acordo com as mudanças nas condições dos pacientes e nas circunstâncias familiares, garantindo que o cuidado permaneça alinhado com as necessidades emergentes e os desafios contínuos (Lyon et al., 2024).

Lyon et al. (2022) destacam que a complexidade dos cuidados para crianças com doenças raras frequentemente coloca esses pacientes e suas famílias em uma posição significativa entre os casos de doenças limitantes da vida em hospitais pediátricos. Essas crianças enfrentam uma série de desafios únicos que tornam o planejamento antecipado dos cuidados pediátricos crucial. Esse planejamento facilita a discussão sobre metas de cuidados e escolhas de tratamento que melhor atendem às necessidades individuais de cada criança e família. A complexidade da situação reforça a necessidade urgente de desenvolver e implementar estratégias que abordem de forma eficaz as necessidades específicas dessas famílias, oferecendo um suporte mais adaptado e eficaz à sua realidade.

O desenvolvimento de caminhos de cuidado para doenças raras apresenta desafios singulares em comparação com aqueles estabelecidos para doenças comuns. Devido à sua natureza rara, com manifestações heterogêneas e envolvimento de múltiplos sistemas orgânicos, essas condições demandam estratégias complexas de diagnóstico e tratamento que transcendem os métodos tradicionais de cuidado. A integração de inovações disruptivas e a adaptação a novos regulamentos e práticas são essenciais para

aprimorar o cuidado dessas condições raras, como destacado por Tumiène e Graessner (2021). Essas abordagens não só ampliam a eficácia dos cuidados, mas também promovem um sistema de saúde mais adaptável e responsivo às necessidades específicas dos pacientes com doenças raras (Tumiene & Graessner, 2021).

Gómez-Zúñiga et al. (2019) ressaltam a importância crucial da comunicação eficaz entre famílias e profissionais de saúde no manejo de crianças com doenças raras. A pesquisa com dez pais revelou que a confiança na relação é fundamental e é construída através de comportamentos que demonstram empatia, transparência e apoio à proatividade parental. A mudança de foco do tratamento para o cuidado é especialmente importante quando a cura não é viável. O estudo identifica desafios significativos na comunicação, evidenciando a necessidade de um diálogo mais claro e empático para alinhar as decisões de cuidado paliativo com as necessidades e preferências da família. Além disso, destaca-se a importância de um suporte contínuo para as famílias, que enfrentam desafios complexos, incluindo a gestão de aspectos práticos e emocionais do tratamento, sugerindo que uma abordagem mais humana e compreensiva deve ser explicitamente ensinada e entendida como parte essencial do trabalho dos profissionais de saúde.

O estudo de Verbene et al., (2019), enfatiza a importância de os profissionais de saúde alinharem sua comunicação com as necessidades dos pais, marcando conversas decisivas com antecedência para permitir que os pais se preparem para discussões difíceis e para melhorar a qualidade do cuidado paliativo. Estratégias de enfrentamento incluem a supressão das emoções para manter um certo nível de otimismo e dedicação ao cuidado diário, a busca por apoio social, o controle ativo na organização do cuidado e a adaptação contínua às mudanças nas condições de saúde.

Portanto, para garantir um cuidado eficaz e humanizado para crianças com doenças raras, é necessário integrar uma abordagem multissistêmica que considere tanto as necessidades médicas quanto as emocionais. O diagnóstico precoce, possibilitado por triagens neonatais e testes genéticos familiares, é essencial para iniciar tratamentos adequados e prevenir a progressão para estágios mais avançados da doença. Além disso, a introdução de cuidados paliativos desde o diagnóstico é crucial para aliviar a dor e melhorar a

qualidade de vida, não apenas da criança, mas também da família. A participação ativa das famílias nas decisões e no planejamento dos cuidados, acompanhada por uma comunicação clara e suporte emocional, constitui uma estratégia altamente eficaz para proporcionar um cuidado abrangente e centrado no paciente.

## Considerações finais

O diagnóstico precoce, facilitado por triagens neonatais e testes genéticos, é crucial para a gestão eficaz de doenças raras, permitindo iniciar tratamentos que podem retardar a progressão da doença e melhorar significativamente a qualidade de vida. A introdução precoce de cuidados paliativos alivia o sofrimento, abordando não apenas os sintomas físicos, mas também oferecendo suporte emocional integral.

A participação ativa das famílias no planejamento e na tomada de decisões é essencial. Esse envolvimento direto permite uma comunicação clara e empática com os profissionais de saúde, assegurando que as necessidades emocionais e práticas do paciente sejam atendidas.

Avanços tecnológicos, como o sequenciamento genômico, têm mostrado grande potencial no tratamento dessas condições. No entanto, é necessário que sua implementação siga diretrizes claras e éticas, garantindo treinamento adequado para os profissionais e maximizando os benefícios.

A prática dos cuidados paliativos pediátricos para doenças raras exige estratégias e políticas adaptadas, com ênfase na colaboração global e no compartilhamento de dados para o desenvolvimento de novas intervenções eficazes. Portanto, adotar uma abordagem abrangente e adaptativa, que priorize o diagnóstico precoce e ofereça suporte integral às famílias, é fundamental para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Estudos adicionais são necessários para desenvolver e refinar estratégias que atendam de forma mais eficaz às complexas demandas desse campo.

## Referencias

- Araújo, W. C. O. (2020). *Recuperação da informação em saúde: construção, modelos e estratégias*.
- Bick, D., Jones, M., Taylor, S. L., Taft, R. J., & Belmont, J. (2019). Case for genome sequencing in infants and children with rare, undiagnosed or genetic diseases. *Journal of Medical Genetics*, *56*(12), 783–791.
- Canuto, L. T., & Oliveira, A. A. S. de. (2020). MÉTODOS DE REVISÃO BIBLIOGRÁFICA NOS ESTUDOS CIENTÍFICOS. *Psicologia Em Revista*, *26*(1), 83–102. <https://doi.org/10.5752/P.1678-9563.2020v26n1p82-100>
- Castilho, R. K., Pinto, C. da S., & Silva, V. C. S. da. (2021). Manual de cuidados paliativos. *ANCP. 3rd. Atheneu*.
- de Paiva, D. P. L., da Silva, J., Quaresma, M. L. P., & de Castro Sant'Anna, C. (2022). Características gerais da doença de Huntington e os desafios com a vida cotidiana: uma revisão da literatura. *Journal of Health & Biological Sciences*, *10*(1), 1–11.
- Dos Santos, A. F., Ferreira, E. A., & Guirro, Ú. D. (2020). Atlas dos cuidados paliativos no Brasil 2019. *São Paulo: Academia Nacional de Cuidados Paliativos*.
- Feudtner, C., Rosenberg, A. R., Boss, R. D., Wiener, L., Lyon, M. E., Hinds, P. S., Bluebond-Langner, M., & Wolfe, J. (2019). Challenges and Priorities for Pediatric Palliative Care Research in the U.S. and Similar Practice Settings: Report From a Pediatric Palliative Care Research Network Workshop. *Journal of Pain and Symptom Management*, *58*(5), 909-917.e3. <https://doi.org/10.1016/j.jpainsymman.2019.08.011>
- Germain, D. P., Moiseev, S., Suárez-Obando, F., Al Ismaili, F., Al Khawaja, H., Altarescu, G., Barreto, F. C., Haddoum, F., Hadipour, F., Maksimova, I., Kramis, M., Nampoothiri, S., Nguyen, K. N., Niu, D., Politei, J., Ro, L., Vu Chi, D., Chen, N., & Kutsev, S. (2021). The benefits and challenges of family genetic testing in rare genetic diseases—lessons from Fabry disease. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, *9*(5). <https://doi.org/10.1002/mgg3.1666>
- Gómez-Zúñiga, B., Pulido Moyano, R., Pousada Fernández, M., García Oliva, A., & Armayones Ruiz, M. (2019). The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *14*(1), 159. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1134-1>
- Kimberly, L., Hunt, C., Beaverson, K., James, E., Bateman-House, A., McGowan, R., & DeSante-Bertkau, J. (2023). The Lived Experience of Pediatric Gene

Therapy: A Scoping Review. *Human Gene Therapy*, 34(23–24), 1180–1189. <https://doi.org/10.1089/hum.2023.157>

Lima, K. M. de A. (2022). *As repercussões dos cuidados paliativos para crianças com doença ameaçadora da vida: uma revisão integrativa.*

Lo, D., Hein, N., & Bulgarelli, J. (2021). Cuidados paliativos pediátricos e final de vida. *JMPHC | Journal of Management & Primary Health Care | ISSN 2179-6750*, 12(spec), 1–2. <https://doi.org/10.14295/jmphc.v12.1166>

Luz, G. dos S., Silva, M. R. S. da, & DeMontigny, F. (2015a). Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, 28(5), 395–400. <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>

Luz, G. dos S., Silva, M. R. S. da, & DeMontigny, F. (2015b). Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, 28(5), 395–400. <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>

Lyon, M. E., Fraser, J. L., Thompkins, J. D., Clark, H., Brodie, N., Detwiler, K., Torres, C., Guerrero, M. F., Younge, T., Aoun, S., & Trujillo Rivera, E. A. (2024). Advance Care Planning for Children With Rare Diseases: A Pilot RCT. *Pediatrics*, 153(6). <https://doi.org/10.1542/peds.2023-064557>

Lyon, M. E., Thompkins, J. D., Fratantoni, K., Fraser, J. L., Schellinger, S. E., Briggs, L., Friebert, S., Aoun, S., Cheng, Y. I., & Wang, J. (2022). Family caregivers of children and adolescents with rare diseases: a novel palliative care intervention. *BMJ Supportive & Palliative Care*, 12(e5), e705–e714.

Marcolino, Breno Cantuara. *DOENÇAS RARAS-ASPECTOS REGULATÓRIOS E ALTERNATIVAS TERAPÊUTICAS*. Diss. Universidade de São Paulo, 2022. (n.d.).

Meryon, E. (1851). On fatty degeneration of the voluntary muscles. *Lancet*, 2(2).

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014. [13 de setembro de 2024]. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Doenças Raras. Página do MS, 2020 [05 de setembro de 2024]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras-1>

Norris, S., Minkowitz, S., & Scharbach, K. (2019). Pediatric Palliative Care. *Primary Care: Clinics in Office Practice*, 46(3), 461–473. <https://doi.org/10.1016/j.pop.2019.05.010>

- Organization, W. H. (2018). *Integrating palliative care and symptom relief into paediatrics: a WHO guide for health-care planners, implementers and managers*. World Health Organization. <https://iris.who.int/handle/10665/274561>.
- Organização Mundial da Saúde. Cuidados paliativos [Internet]. Brasília: OMS; 2020 [05 de outubro de 2024]. Disponível: <https://bit.ly/2CeUzHV>.
- Reis, F. J. C., & Damaceno, N. (1998). Fibrose cística. *J Pediatr (Rio J)*, 74(Supl 1), S76–S94.
- Schwartzman, J. S., Zatz, M., dos Reis Vasquez, L., Gomes, R. R., Koiffmann, C. P., Fridman, C., & Otto, P. G. (1999). Rett syndrome in a boy with a 47, XXY karyotype. *The American Journal of Human Genetics*, 64(6), 1781–1784.
- Siden, H., Chavoshi, N., Harvey, B., Parker, A., & Miller, T. (2014). Characteristics of a Pediatric Hospice Palliative Care Program Over 15 Years. *Pediatrics*, 134(3), e765–e772. <https://doi.org/10.1542/peds.2014-0381>
- Silva, R. S. F. da, Lira, L. da S., Freitas, S. F. de, Dylewski, V., Rocco, F. M., Oliveira, C. B. de, & Rodrigues, N. B. B. (2021). Perfil epidemiológico dos pacientes com esclerose lateral amiotrófica acompanhados na Associação de Assistência à Criança Deficiente. *Acta Fisiátrica*, 28(1), 30–35. <https://doi.org/10.11606/issn.2317-0190.v28i1a173469>
- Soares, C. B., Hoga, L. A. K., Peduzzi, M., Sangaletti, C., Yonekura, T., & Silva, D. R. A. D. (2014). Integrative review: concepts and methods used in nursing. *Revista Da Escola de Enfermagem Da USP*, 48, 335–345.
- Tambuyzer, E., Vandendriessche, B., Austin, C. P., Brooks, P. J., Larsson, K., Miller Needleman, K. I., Valentine, J., Davies, K., Groft, S. C., Preti, R., Oprea, T. I., & Prunotto, M. (2020). Therapies for rare diseases: therapeutic modalities, progress and challenges ahead. *Nature Reviews Drug Discovery*, 19(2), 93–111. <https://doi.org/10.1038/s41573-019-0049-9>
- Tumiene, B., & Graessner, H. (2021). Rare disease care pathways in the EU: from odysseys and labyrinths towards highways. *Journal of Community Genetics*, 12(2), 231–239. <https://doi.org/10.1007/s12687-021-00520-9>
- Verberne, L. M., Kars, M. C., Schouten-van Meeteren, A. Y. N., van den Bergh, E. M. M., Bosman, D. K., Colenbrander, D. A., Grootenhuis, M. A., & van Delden, J. J. M. (2019). Parental experiences and coping strategies when caring for a child receiving paediatric palliative care: a qualitative study. *European Journal of Pediatrics*, 178(7), 1075–1085. <https://doi.org/10.1007/s00431-019-03393-w>
- Walkowiak, D., Domaradzki, J., Mozrzyk, R., Kałużny, Ł., & Walkowiak, J. (2024). Navigating the Unique Challenges of Caregiving for Children with Rare Diseases: Are the Care Experiences of All Caregivers the Same? A Focus on

Life-Limiting Rare Diseases. *Journal of Clinical Medicine*, 13(15), 4510.  
<https://doi.org/10.3390/jcm13154510>