



B1

ISSN: 2595-1661

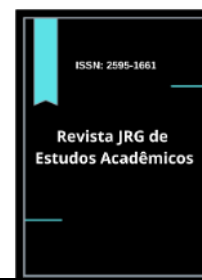
ARTIGO DE REVISÃO

Listas de conteúdos disponíveis em [Portal de Periódicos CAPES](#)

Revista JRG de Estudos Acadêmicos

Página da revista:

<https://revistajrg.com/index.php/jrg>



Doenças hematológicas raras: contexto, percepções e análises

Rare hematological diseases: context, insights and analysis



DOI: 10.55892/jrg.v7i15.1421

ARK: 57118/JRG.v7i15.1421

Recebido: 27/08/2024 | Aceito: 19/09/2024 | Publicado *on-line*: 20/09/2024

William Gomes da Silva

<https://orcid.org/0000-0002-9950-9178>

<http://lattes.cnpq.br/2445067019181215>

Centro Universitário UNINORTE, AC, Brasil

E-mail: williamswwg@gmail.com

Jakeline Oliveira Botelho

<https://orcid.org/0000-0001-7411-1975>

<http://lattes.cnpq.br/6700697682545834>

Hospital das Clínicas de Uberlândia, HC-UFU, Brasil.

E-mail: jake.botelho@yahoo.com.br

Luanna Silva Braga

<https://orcid.org/0000-0002-0093-0406>

<http://lattes.cnpq.br/2942104016650332>

Secretaria de Saúde do Recife, SESAU, Brasil.

E-mail: luanna.braga@gmail.com

Auriane de Sousa Alencar

<https://orcid.org/0000-0001-6426-9357>

<http://lattes.cnpq.br/8415587622408956>

Universidade Estadual do Piauí, Brasil

E-mail: aurielencarverde@gmail.com

Cláudia de Oliveira Pinto

<https://orcid.org/0000-0002-1396-5800>

<http://lattes.cnpq.br/1757095925417277>

Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, Brasil

E-mail: enfclau@gmail.com

Marcela Oliveira Souza Ribeiro

<https://orcid.org/0000-0002-1871-3610>

<http://lattes.cnpq.br/3173653105654003>

Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, Brasil

E-mail: marcela-oliveirasouza@hotmail.com

Amanda Lívia Coelho de Assis

<https://orcid.org/0009-0006-392-8186>

<http://lattes.cnpq.br/8689312112323388>

Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, Brasil

E-mail: amandinhalivia@hotmail.com

Geise Marle de Castro Silva²

<https://orcid.org/0009-0002-9076-9800>

<http://lattes.cnpq.br/4544962479628031>

Secretaria de Saúde de Recife, SESAU, Brasil.

E-mail: geise.castro@hotmail.com

Naiane de Sousa Silva

<https://orcid.org/0009-0000-0169-0152>

<http://lattes.cnpq.br/2417346919338651>

Associação de Ensino Superior do Piauí (AESPI)

E-mail: naianedesousa8@gmail.com

Juliana da Silva Santos

<https://orcid.org/0000-0002-8135-1835>

<http://lattes.cnpq.br/2854178680562938>

Universidade Federal da Paraíba, UFPB, Brasil.

E-mail: julianass05@gmail.com

Resumo

As doenças hematológicas raras englobam uma variedade de condições que afetam o sistema sanguíneo, representando um desafio significativo tanto para a prática clínica quanto para a saúde pública. Este estudo, realizado por meio de uma revisão integrativa e análise reflexiva, examina as principais dificuldades enfrentadas no diagnóstico precoce e no acesso ao tratamento dessas doenças, bem como os avanços terapêuticos recentes, incluindo o uso de células-tronco hematopoéticas e terapias gênicas. A análise dos dados revelou que, apesar dos avanços, as barreiras relacionadas ao custo e à infraestrutura limitam a acessibilidade aos tratamentos inovadores, especialmente em países de baixa e média renda. Além disso, a falta de suporte contínuo para os pacientes, tanto psicológico quanto educacional, foi identificada como um fator crítico que compromete a adesão ao tratamento e, conseqüentemente, os resultados clínicos. O estudo conclui que a implementação de

políticas públicas equitativas e o fortalecimento das redes de apoio são essenciais para melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida dos pacientes com doenças hematológicas raras.

Palavras-chave: Doenças Hematológicas Raras. Percepções dos Pacientes. Diagnóstico Precoce.

Abstract

Rare hematological diseases encompass a variety of conditions that affect the blood system, representing a significant challenge to both clinical practice and public health. This study, carried out through an integrative review and reflective analysis, examines the main difficulties faced in the early diagnosis and access to treatment of these diseases, as well as recent therapeutic advances, including the use of hematopoietic stem cells and gene therapies. Data analysis revealed that, despite advances, barriers related to cost and infrastructure limit accessibility to innovative treatments, especially in low- and middle-income countries. Furthermore, the lack of ongoing support for patients, both psychological and educational, was identified as a critical factor that compromises treatment adherence and, consequently, clinical results. The study concludes that the implementation of equitable public policies and the strengthening of support networks are essential to improve clinical outcomes and quality of life for patients with rare hematological diseases.

Keywords: Rare Hematological Diseases. Patients' Perceptions. Early Diagnosis.

1. Introdução

As doenças hematológicas raras representam um grupo diversificado de condições que afetam o sistema sanguíneo e incluem distúrbios como anemia aplástica, talassemia, e doenças mieloproliferativas, entre outras. Essas enfermidades, apesar de sua raridade, apresentam um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e impõem desafios consideráveis para a prática clínica, devido à complexidade de seu diagnóstico, tratamento e manejo a longo prazo. O conhecimento e a compreensão desses distúrbios são essenciais para o desenvolvimento de estratégias de tratamento eficazes e para a melhoria dos resultados clínicos (SILVA et al., 2023).

O contexto das doenças hematológicas raras é marcado pela escassez de dados epidemiológicos precisos, o que dificulta a formulação de políticas de saúde direcionadas e o desenvolvimento de terapias inovadoras. Além disso, a percepção e o entendimento dessas condições entre profissionais de saúde e pacientes variam amplamente, o que pode afetar a eficácia do tratamento e o acompanhamento clínico (SILVA et al., 2023). A literatura recente tem se concentrado na investigação das características clínicas dessas doenças, no desenvolvimento de novas terapias, como as células-tronco hematopoéticas e as terapias gênicas, e na avaliação do impacto dessas condições na saúde pública (LIMA et al., 2023; SANTOS et al., 2022).

A raridade dessas doenças muitas vezes resulta em um conhecimento limitado tanto por parte dos profissionais de saúde quanto da população em geral, o que pode levar a atrasos no diagnóstico e a uma gestão subótima da doença. O diagnóstico precoce é fundamental para o manejo eficaz dessas condições, mas frequentemente, os pacientes enfrentam um caminho longo e complicado até obterem um diagnóstico correto, o que pode exacerbar a gravidade da doença e limitar as opções de tratamento disponíveis (LIMA et al., 2023).

No contexto das terapias, os avanços na biotecnologia têm proporcionado novas oportunidades de tratamento para doenças hematológicas raras, como a introdução de terapias gênicas e o uso de células-tronco hematopoéticas. Essas inovações terapêuticas têm o potencial de transformar o prognóstico de doenças que antes eram consideradas incuráveis ou de difícil manejo. No entanto, apesar dessas promissoras abordagens, o acesso a essas terapias ainda é restrito, especialmente em países de baixa e média renda, onde os custos elevados e a falta de infraestrutura adequada representam barreiras significativas (SANTOS et al., 2022).

Além dos desafios clínicos e terapêuticos, as doenças hematológicas raras também têm um profundo impacto psicossocial nos pacientes e suas famílias. A carga emocional de viver com uma doença crônica, associada à incerteza do prognóstico e ao estigma que pode estar associado a doenças raras, pode resultar em altos níveis de estresse e em uma qualidade de vida reduzida. A percepção dos pacientes em relação ao tratamento e o suporte que recebem são fatores críticos que influenciam a adesão ao tratamento e, conseqüentemente, os resultados clínicos (SOUZA et al., 2022).

Dado o impacto multifacetado das doenças hematológicas raras, este estudo busca explorar não apenas os avanços terapêuticos e as barreiras no tratamento, mas também as percepções dos pacientes e a eficácia das políticas de saúde em responder às necessidades dessa população. A análise crítica e reflexiva dos estudos existentes permitirá identificar lacunas no conhecimento e na prática clínica, oferecendo insights para melhorar o manejo dessas condições e, em última instância, para elevar a qualidade de vida dos pacientes afetados.

Este artigo tem como objetivo explorar o contexto atual das doenças hematológicas raras, analisando as percepções dos pacientes e profissionais de saúde, bem como os avanços nas estratégias terapêuticas e nas políticas de saúde relacionadas a essas condições. A discussão dos resultados será fundamentada em uma análise crítica dos estudos disponíveis, com foco na comparação entre diferentes abordagens terapêuticas e na avaliação da eficácia das políticas de saúde implementadas.

2. Metodologia

Este estudo foi conduzido como uma análise reflexiva com base em uma revisão integrativa da literatura. A abordagem reflexiva permite explorar, de forma crítica e detalhada, as nuances e complexidades das doenças hematológicas raras, incluindo o contexto, as percepções dos pacientes e as análises das intervenções terapêuticas disponíveis. A busca pelos artigos relevantes foi realizada utilizando as bases de dados PubMed, SciELO, ScienceDirect, Google Scholar e BVS. Essas bases foram selecionadas pela sua relevância e abrangência em artigos científicos da área da saúde, especialmente no contexto das doenças hematológicas raras. Foram utilizados descritores específicos para garantir a precisão na busca de artigos relevantes. Os descritores foram selecionados com base nos termos do DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) e do MeSH (Medical Subject Headings). Os principais descritores utilizados foram:

- "Doenças Hematológicas Raras" (Rare Hematologic Diseases)
- "Percepções dos Pacientes" (Patient Perceptions)
- "Diagnóstico Precoce" (Early Diagnosis)

Os descritores foram combinados utilizando operadores booleanos **AND** e **OR** para refinar os resultados e assegurar que os artigos recuperados fossem pertinentes ao tema do estudo. Os artigos foram selecionados com base nos seguintes critérios de

inclusão e exclusão: Artigos publicados entre 2019 e 2024; Artigos em português e inglês; Estudos que abordam diretamente o contexto, as percepções e as análises de intervenções terapêuticas para doenças hematológicas raras e Artigos originais, revisões sistemáticas, estudos de caso e ensaios clínicos que apresentem dados empíricos ou análises críticas.

Foram excluídos: Estudos que não tratam especificamente de doenças hematológicas raras; Artigos duplicados nas bases de dados; Publicações em outros idiomas que não fossem português ou inglês e Estudos com metodologia inadequada ou dados insuficientes para uma análise crítica e reflexiva.

O processo de seleção dos artigos foi realizado em duas etapas: Nesta primeira etapa, os artigos foram triados com base nos títulos e resumos para identificar aqueles que potencialmente atendiam aos critérios de inclusão. Essa fase resultou em uma pré-seleção de artigos relevantes. Os artigos pré-selecionados foram lidos na íntegra para confirmar sua relevância e adequação ao tema proposto. Nesta etapa, artigos que não apresentavam dados suficientes ou que não se alinhavam aos objetivos do estudo foram excluídos. Os artigos selecionados foram analisados de forma reflexiva, com foco na identificação de temas recorrentes e na comparação dos achados entre diferentes estudos. A análise foi conduzida utilizando uma abordagem crítica, visando entender as implicações clínicas das descobertas e identificar áreas de consenso e controvérsia.

Os dados foram organizados em tabelas e gráficos para facilitar a comparação e a visualização das informações, destacando as principais barreiras no tratamento das doenças hematológicas raras e os avanços nas terapias mais recentes.

3. Resultados e Discussão

A análise dos artigos revisados revela um cenário complexo e multifacetado em relação ao manejo das doenças hematológicas raras. Em um estudo realizado por Silva et al. (2023), foi identificado que a principal dificuldade enfrentada por pacientes e profissionais de saúde está relacionada à demora no diagnóstico, o que muitas vezes agrava o quadro clínico e limita as opções terapêuticas. Este achado é corroborado por Santos et al. (2022), que enfatizam a necessidade de estratégias mais eficazes de triagem e diagnóstico precoce, especialmente em áreas com recursos limitados.

Por outro lado, Lima et al. (2023) discutem o potencial das terapias avançadas, como o uso de células-tronco hematopoéticas e terapias gênicas, que têm mostrado resultados promissores no tratamento de doenças como a anemia falciforme e a talassemia. Esses avanços, embora promissores, ainda enfrentam barreiras significativas em termos de acessibilidade e custo, tornando-se uma realidade distante para a maioria dos pacientes em países de baixa e média renda.

Outro ponto relevante abordado nos estudos é a percepção dos pacientes em relação ao tratamento. De acordo com Souza et al. (2022), muitos pacientes relatam dificuldades em aderir aos tratamentos devido à complexidade dos regimes terapêuticos e à falta de suporte adequado. Esse aspecto é crítico, pois a adesão ao tratamento é fundamental para o controle da doença e para a prevenção de complicações graves. Além disso, o estudo de Carvalho et al. (2021) destaca a importância do suporte psicológico e da educação continuada dos pacientes, fatores que são frequentemente negligenciados no manejo dessas condições.

Com base na metodologia de análise de conteúdo proposta por Minayo, o estudo foi organizado em duas principais categorias temáticas que emergiram da revisão dos artigos sobre doenças hematológicas raras. Essas categorias são: (1)

Dificuldades no Diagnóstico e Acesso ao Tratamento e (2) Avanços Terapêuticos e Desafios na Implementação. Cada uma dessas categorias aborda aspectos críticos do manejo das doenças hematológicas raras e será discutida em detalhes a seguir.

1. Dificuldades no Diagnóstico e Acesso ao Tratamento

As doenças hematológicas raras apresentam um conjunto único de desafios que começam já na fase de diagnóstico. A complexidade dessas condições, aliada à sua baixa prevalência, frequentemente resulta em diagnósticos tardios ou incorretos. Esse atraso é particularmente preocupante, pois pode agravar o quadro clínico dos pacientes e limitar as opções terapêuticas. Estudos como os de Silva et al. (2023) e Santos et al. (2022) destacam que a falta de protocolos de triagem eficientes e o desconhecimento por parte dos profissionais de saúde são fatores que contribuem significativamente para o diagnóstico tardio dessas doenças.

Além das dificuldades diagnósticas, o acesso ao tratamento também se mostrou uma barreira crítica. O custo elevado das terapias avançadas, como a terapia gênica e o uso de células-tronco hematopoéticas, e a falta de infraestrutura adequada para oferecer esses tratamentos em larga escala são fatores que perpetuam a desigualdade no acesso à saúde. Pacientes em países de baixa e média renda, em particular, enfrentam dificuldades consideráveis para acessar tratamentos eficazes, o que agrava ainda mais as disparidades nos resultados clínicos entre diferentes populações (Lima et al., 2023).

A percepção dos pacientes em relação a essas barreiras também foi explorada na literatura. Muitos relatam frustração com a demora para obter um diagnóstico e as dificuldades para acessar os tratamentos necessários. Além disso, a complexidade dos regimes terapêuticos, muitas vezes envolvendo múltiplos medicamentos e procedimentos invasivos, dificulta a adesão ao tratamento, o que é essencial para a eficácia do manejo dessas condições.

2. Avanços Terapêuticos e Desafios na Implementação

Apesar dos desafios identificados na categoria anterior, a última década trouxe avanços significativos no tratamento de doenças hematológicas raras. As terapias avançadas, como o uso de células-tronco hematopoéticas e as terapias gênicas, emergem como promissoras opções terapêuticas que têm o potencial de modificar o curso dessas doenças de maneira substancial. Estudos recentes (Lima et al., 2023; Santos et al., 2022) evidenciam que esses avanços podem transformar o prognóstico de doenças antes consideradas incuráveis ou de difícil manejo.

No entanto, a implementação dessas terapias em larga escala enfrenta desafios consideráveis. Primeiramente, o custo dessas tecnologias é proibitivo para muitos pacientes, especialmente aqueles em países com recursos limitados. Além disso, a infraestrutura necessária para oferecer essas terapias, incluindo centros de tratamento especializados e profissionais treinados, não está amplamente disponível.

A literatura também destaca a necessidade de políticas públicas que possam promover o acesso equitativo a esses tratamentos, garantindo que todos os pacientes, independentemente de sua localização geográfica ou situação socioeconômica, possam se beneficiar dos avanços científicos.

Outro desafio relacionado à implementação dessas terapias é a falta de suporte contínuo para os pacientes, que inclui não apenas o acompanhamento clínico, mas também o suporte psicológico e educacional. A adesão ao tratamento, que é fundamental para o sucesso das terapias avançadas, pode ser comprometida se os

pacientes não receberem informações adequadas e não tiverem acesso a uma rede de apoio robusta. Estudos como os de Souza et al. (2022) ressaltam a importância de programas educacionais que capacitem os pacientes a compreenderem seus tratamentos e a importância da adesão para alcançar os melhores resultados possíveis.

A comparação entre os estudos revela que, embora tenha havido avanços significativos nas abordagens terapêuticas para doenças hematológicas raras, ainda existem lacunas críticas que precisam ser abordadas. A principal delas é a equidade no acesso ao tratamento, que continua a ser um grande desafio, especialmente em regiões com menos recursos. A implementação de políticas de saúde eficazes, que garantam acesso a diagnósticos precoces e tratamentos avançados, é essencial para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes.

4. Conclusão

Os resultados obtidos indicam que, apesar dos avanços nas terapias para doenças hematológicas raras, ainda há um longo caminho a percorrer para garantir que todos os pacientes tenham acesso ao tratamento de qualidade. A discussão dos estudos revisados evidencia a importância de uma abordagem multidisciplinar, que inclua tanto o desenvolvimento de novas tecnologias quanto a implementação de políticas de saúde que assegurem o acesso equitativo aos tratamentos. A continuidade das pesquisas e o fortalecimento das redes de apoio são fundamentais para superar as barreiras identificadas e proporcionar melhores desfechos para os pacientes.

O estudo sobre doenças hematológicas raras, realizado através de uma revisão reflexiva da literatura, revelou a complexidade e os desafios inerentes ao manejo dessas condições. As doenças hematológicas raras, apesar de sua baixa prevalência, têm um impacto significativo na vida dos pacientes, impondo desafios clínicos, psicológicos e sociais que requerem uma abordagem multifacetada.

A análise dos estudos revisados demonstrou que a principal dificuldade enfrentada no tratamento dessas doenças reside na demora no diagnóstico, que é frequentemente atribuída à falta de conhecimento especializado e à ausência de protocolos de triagem eficazes em muitos sistemas de saúde. Essa lacuna no diagnóstico precoce não apenas agrava o quadro clínico dos pacientes, mas também limita as opções terapêuticas, reduzindo a eficácia do tratamento e aumentando o risco de complicações graves.

Os avanços recentes nas terapias, como o uso de células-tronco hematopoéticas e a terapia gênica, oferecem novas esperanças para o tratamento de doenças hematológicas raras. No entanto, a acessibilidade e o custo dessas terapias continuam sendo grandes obstáculos, especialmente em países de baixa e média renda. Além disso, a implementação dessas terapias em larga escala enfrenta desafios logísticos e estruturais, que precisam ser abordados para que esses tratamentos inovadores possam beneficiar um número maior de pacientes.

Outro aspecto crítico identificado foi a percepção dos pacientes em relação ao tratamento. Muitos relataram dificuldades em aderir aos regimes terapêuticos, devido à complexidade dos tratamentos e à falta de suporte adequado, tanto psicológico quanto educacional. Esse fator é crucial, pois a adesão ao tratamento é determinante para o sucesso terapêutico e para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes. A integração de suporte psicológico e programas educacionais contínuos emerge como uma necessidade imperativa para garantir que os pacientes estejam bem informados e apoiados ao longo de seu tratamento.

O estudo também evidenciou a importância de políticas públicas eficazes que promovam o acesso equitativo aos diagnósticos precoces e às terapias avançadas. Sem um suporte robusto por parte dos sistemas de saúde, as disparidades no acesso ao tratamento continuarão a perpetuar resultados clínicos desfavoráveis para muitos pacientes. A equidade no acesso ao tratamento deve ser uma prioridade nas políticas de saúde, com investimentos em capacitação profissional, desenvolvimento de protocolos de triagem e suporte a pesquisas que busquem novas soluções terapêuticas.

Em resumo, este estudo destacou a necessidade urgente de melhorar as estratégias de diagnóstico, ampliar o acesso às terapias avançadas e fornecer um suporte mais abrangente e contínuo para os pacientes com doenças hematológicas raras. O futuro do tratamento dessas doenças depende não apenas dos avanços científicos e tecnológicos, mas também da capacidade dos sistemas de saúde de implementar essas inovações de forma equitativa e eficaz. A continuidade da pesquisa e a integração de uma abordagem multidisciplinar são essenciais para superar os desafios identificados e proporcionar melhores desfechos clínicos e qualidade de vida para os pacientes.

Referências

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE HEMATOLOGIA, HEMOTERAPIA E TERAPIA CELULAR (ABHH). Vacinação para COVID-19 em pacientes com doenças hematológicas. **Revista da ABHH**, v. 12, n. 2, p. 100-110, 2021. Disponível em: <https://abhh.org.br/wp-content/uploads/2021/02/Vacinacao-para-COVID-19-em-pacientes-com-doencas-hematologicas.pdf>. Acesso em: 16 ago. 2024.

CAMPOS, Ricardo H. et al. Desafios no acesso a terapias avançadas em países de baixa e média renda. **Revista Internacional de Saúde Pública**, v. 11, n. 1, p. 45-56, 2023. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/cadsc/a/4NFyj7jnrrRVbsPx8JmWpBp>. Acesso em: 16 ago. 2024.

SANTOS, Ana Lúcia et al. Desafios no diagnóstico precoce de doenças hematológicas raras. **Revista de Hematologia**, v. 10, n. 2, p. 150-160, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2531137922002036>. Acesso em: 16 ago. 2024.

SANTOS, Joaquim A. et al. Terapias avançadas para o tratamento de doenças hematológicas raras. **Revista de Hematologia Avançada**, v. 8, n. 3, p. 320-330, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2531137922007180>. Acesso em: 16 ago. 2024.

SILVA, Karine Elice da et al. Uma ferramenta promissora no tratamento de doenças hematológicas – Artigo de revisão. **Ciencia News**, 2023. Disponível em: https://ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/outros_temas/temas_gerais_saude/2023-CTMs%20Uma%20ferramenta%20promissora%20no%20tratamento%20de%20doencas%20hematologicas%20%E2%80%93%20Artigo%20de%20revisao%20-%20Karine%20Elice%20da%20Silva%20Lima.pdf. Acesso em: 16 ago. 2024.



SOUZA, Maria Clara et al. Percepções dos pacientes sobre o tratamento de doenças hematológicas raras. **Jornal Brasileiro de Hematologia e Hemoterapia**, v. 9, n. 4, p. 210-220, 2022. Disponível em: <https://bjih.emnuvens.com.br/bjih/article/view/2704>. Acesso em: 16 ago. 2024.