

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES ATENDIDOS PELA FONOAUDIOLOGIA NO CENTRO DE REFERÊNCIA MULTIPROFISSIONAL DE DOENÇAS RARAS

Mylene Léia Guedes de Lima Fachini
Brunna Thaís Luckwü de Lucena
Janaína von Söhsten Trigueiro

RESUMO

As doenças raras afetam a vida das pessoas em diversos aspectos, necessitando de uma ampla gama de profissionais para auxiliar no bem-estar e manutenção da sua qualidade de vida. Em especial está a Fonoaudiologia, a qual pode abranger as diversas subáreas da profissão relacionando às demandas de cada doença, incluindo os cuidados da audição, motricidade orofacial, disfagia, voz, linguagem. Além disso, pode colaborar visando a autonomia e independência dos pacientes nas atividades de vida diária. Objetivou-se descrever o perfil epidemiológico dos usuários atendidos pela Fonoaudiologia no Centro de Referência Multiprofissional de Doenças Raras de João Pessoa – PB. Trata-se de um estudo descritivo, do tipo documental, com abordagem quantitativa, realizado no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR), situado no município de João Pessoa-PB. A amostra contou com 47 pacientes que estavam em atendimento fonoaudiológico no momento da coleta. A discente/pesquisadora participante seguirá um protocolo de coleta de dados, que será baseado nas fichas de admissão, anamnese do CRMDR e de um questionário, para compor o banco de dados da pesquisa. Os dados foram tabulados por meio do *software Excel* e analisados pelo programa *Statistical Package for Social Sciences (SPSS)*. Foi realizada a análise descritiva dos dados, por meio de medidas de tendência central, como também por valores absolutos e percentuais. Ademais, foram realizados testes estatísticos de associação. A doença rara mais incidente na amostra foi a Síndrome Congênita do Zika Vírus (20,5%), seguida pela Síndrome de West (13,6%) e microcefalia (11,4%). Outras condições, como distrofia muscular, ataxia cerebelar e diversas síndromes genéticas, apresentaram menor frequência. As principais queixas dos cuidadores foram relacionadas à disfagia (70,5%) e fala/linguagem (68,7%), refletindo maior demanda fonoaudiológica nas áreas de disfagia (72,7%), linguagem (59,1%) e motricidade orofacial (52,3%). Torna-se evidente a importância da realização de novos estudos voltados à compreensão das particularidades clínicas, funcionais e sociais das pessoas com doenças raras atendidas pela Fonoaudiologia. Além disso, ampliar o conhecimento sobre essas condições permite fomentar políticas públicas mais efetivas, reduzir desigualdades no acesso ao cuidado especializado e qualificar a atuação interprofissional em serviços de saúde como o CRMDR.

Palavras-chave: Doenças Raras, Fonoaudiologia. Perfil Epidemiológico.

INTRODUÇÃO

As doenças raras (DR) são um conjunto de condições médicas que acometem uma pequena porcentagem de indivíduos quando comparado a outras doenças mais frequentes. Segundo a definição dada pela Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, são consideradas DR aquelas que afetam 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, podendo ser adquiridas de forma hereditária ou de causas ambientais (Brasil, 2022).

Na classificação dada pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas Raras no cenário brasileiro, os atendimentos das DR são determinados a partir de eixos assistenciais, sendo: I: 1 – Anomalias Congênitas ou Manifestação Tardia, I: 2 – Deficiência Intelectual e I: 3 – Erros Inatos ao Metabolismo, e o segundo-composto por DR não Genéticas: II: 1 – Infecciosas, II: 2 – Inflamatórias, II: 3 – Autoimunes e II: 4 – Outras de origem não genética. Com base em tais eixos, pode ser do tipo crônica, degenerativa, progressiva e/ou incapacitante, afetando a qualidade de vida dos indivíduos com o diagnóstico bem como suas famílias (Jorge, 2014). Cerca de 13 milhões de brasileiros possuem uma DR, onde para 95% destas não há tratamento, apenas cuidados paliativos e serviços de reabilitação (Brasil, 2014).

A Política supracitada prevê o envio de recursos destinados ao custeio e acompanhamento dos pacientes, assegurando um cuidado contínuo e integrado. Para isso, o Ministério da Saúde (MS) criou uma linha de cuidados voltada para pessoas com DR, a fim de garantir um percurso assistencial contínuo, desde o diagnóstico até a reabilitação. Esse integra os diferentes níveis de atenção à saúde, incluindo a Atenção Primária à Saúde (APS), especializada, domiciliar (Brasil, 2014).

É relevante enaltecer o papel do Sistema Único de Saúde (SUS) por meio da APS, como porta de entrada e coordenadora do cuidado aos pacientes com DR bem como os outros níveis de atenção à saúde, os quais ofertam desde a confirmação diagnóstica até os procedimentos necessários para tratamento, reabilitação e recebimento dos benefícios que lhes são de direito (Ferreira *et al.*, 2022).

Nesse contexto, percebe-se que as pessoas com DR requerem atendimentos que vão além do multiprofissional, mas precisam do cuidado interprofissional, com ações colaborativas entre as equipes que os atendem. Perante o caráter degenerativo e incapacitante de muitas das doenças, comumente precisam de diferentes terapias

semanais, em virtude da necessidade de estímulos motores, sensoriais e cognitivos com fins de melhoria da qualidade de vida (Iriart *et al.*, 2019).

Hoje existem cerca de 20 estabelecimentos credenciados pelo SUS no Brasil dedicados ao atendimento de pessoas com DR. No caso da rede de atenção especializada local, destaca-se o Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR). Inaugurado em 2022, em João Pessoa, foi o primeiro do Nordeste específico para o cuidado dessas condições, tornando-se recentemente habilitado como serviço de Referência pelo MS, através da portaria de nº 5.037 de 13 de agosto de 2024 (Brasil, 2024).

Ressalta-se que o Centro conta com uma equipe multidisciplinar composta por psiquiatra, neurologista, geneticista, nutricionista, fisioterapeuta, assistente social e fonoaudiólogo, oferecendo um tratamento integral e especializado às DR. Em especial, aqui está a Fonoaudiologia, a qual pode abranger as diversas subáreas da profissão relacionando às demandas de cada doença, incluindo os cuidados da audição, motricidade orofacial, disfagia, voz, linguagem, entre outras áreas. Além disso, pode colaborar visando o bem-estar e independência dos usuários (Davico, 2021).

Frente ao exposto, com base no levantamento feito por Iriart *et al.* (2019), o qual aponta uma lacuna quanto as publicações realizadas a respeito da DR na perspectiva da Saúde Coletiva, o presente estudo justifica-se pela busca em conhecer a realidade de atendimento da DR no âmbito do SUS, especificamente no referido Centro. Ademais, é possível considerá-lo inédito por direcionar seu foco para o perfil epidemiológico dos usuários atendidos pela Fonoaudiologia e, assim, incentivar que novas pesquisas sejam feitas nessa área.

OBJETIVO

Descrever o perfil epidemiológico dos usuários atendidos pela Fonoaudiologia no Centro de Referência Multiprofissional de Doenças Raras (CRMDR) de João Pessoa – PB.

MÉTODO

Estudo descritivo, do tipo documental, com abordagem quantitativa, realizado no Centro de Referência Multiprofissional de Doenças Raras (CRMDR), situado no município de João Pessoa-PB, tendo como amostra final 47 pacientes que estavam em atendimento fonoaudiológico no momento da coleta de dados.

A coleta somente foi iniciada após a apreciação e aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), sob o número de parecer 7.301.596 e CAAE 85195324.2.0000.5188. No primeiro momento, a discente/pesquisadora participante compareceu ao CRMDR e, junto ao serviço social e secretária do CRMDR, solicitou o acesso aos prontuários dos usuários atendidos, por meio do sistema de informação do referido local.

Por conseguinte, já que se tratou de uma coleta direcionada ao público que estava sendo atendido, convém destacar que o contato foi viabilizado durante a rotina do serviço fonoaudiológico, oportunizando a leitura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), conforme orienta o capítulo VIII, artigo 25 da Resolução 738/24 (Conselho Nacional de Saúde, 2024), explicitando a finalidade da pesquisa, o modo de realização e, sobretudo, esclarecendo sobre a garantia do anonimato da identidade. Quando concordaram com o conteúdo descrito e aceitaram participar, a aquiescência foi confirmada mediante assinatura. Os participantes foram orientados a guardar a cópia do documento assinado que receberam.

Salienta-se que o município de João Pessoa alterou o sistema de informação que estava em vigor e realizava o gerenciamento das ações e serviços de saúde, resultando na perda de todos dados dos pacientes. Em virtude dessa mudança, houve a necessidade de algumas alterações no método da coleta descrito no projeto aprovado pelo CEP.

Sem acesso ao novo sistema, uma vez que ainda está no processo de alimentação das informações gerais, a discente/pesquisadora participante se restringiu a seguir o instrumento de coleta previamente elaborado, o qual baseou-se nas fichas de admissão e no prontuário físico dos pacientes do CRMDR, a fim de compor o banco de dados da pesquisa. Importante destacar que nesse projeto foi respeitada ainda a Lei Geral de Proteção de Dados (13.709/2018).

Os dados foram tabulados por meio do *software Excel* e analisados pelo programa *Statistical Package for Social Sciences (SPSS)*. Foi empregada a análise descritiva dos dados, por meio de valores absolutos e percentuais.

O estudo está de acordo com as normas e diretrizes dispostas na Resolução COORDFONO/CCS N° 01/2019 (UFPB, 2019). E ainda é consoante às normas e diretrizes estabelecidas pelo Conselho Nacional de Saúde (CNS) na resolução nº 466, que regulamenta as pesquisas envolvendo seres humanos bem como a de nº 510 (Brasil, 2012; Brasil, 2016).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Como mencionado anteriormente, a amostra do presente estudo foi composta por 47 pacientes atendidos pelo serviço de Fonoaudiologia do CRMDR, sendo coletados dados sociodemográficos e informações referentes à área fonoaudiológica, respectivas queixas e doença de base.

No intuito de atender à um dos objetivos propostos na pesquisa em tela bem como sistematizar as informações dos pacientes, a Tabela 1 foi elaborada. Nesta, observou-se um predomínio do sexo masculino, com 58,7% (n = 27) dos atendimentos, enquanto o sexo feminino representou 41,3% (n = 19). Em relação à renda familiar, foi possível identificar essa variável em 73,9% (n = 34), não sendo possível em 26,1% (n = 12). Dentre aqueles com renda informada, observou-se que a maioria tinha o seu sustento por meio da Lei Orgânica da Assistência Social sendo 34,1% (n = 15), enquanto a segunda maior incidente de renda familiar da amostra foi a de salário mínimo 22,7% (n = 10) e a terceira maior incidente a não informada sendo 20,5% (n = 9).

Tabela 1: Dados sociodemográficos dos participantes da pesquisa.

Variável	Categoria	n	%
Sexo	Masculino	27	58,7%
	Feminino	19	41,3%
Renda familiar	Informada	34	73,9%
	Não informada	12	26,1%

Entre os que informaram renda	LOAS	15	34,1%
	Salário mínimo	10	22,7%
	Não informada	9	20,5%
	R\$ 1800	1	2,3%
	R\$ 2500	1	2,3%
	R\$ 4000	1	2,3%
	R\$ 6000	1	2,3%
	Acima de R\$ 1000	1	2,3%
	Bolsa família	1	2,3%
	Dois salários mínimos	1	2,3%

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

Em seguida está a Tabela 2, onde nela se destaca o tópico da doença rara. A doença mais prevalente foi síndrome congênita do zika vírus 20,5% (n = 9), a segunda maior foi a síndrome de West 13,6% (n = 6), em seguida microcefalia 11,4% (n = 5), distrofia muscular 6,8% (n = 3), ataxia cerebelar 4,5% (n = 2), enquanto outras doenças síndrome tiveram uma porcentagem total de 2,3% cada uma com frequência de n = 1.

Tabela 2: Doenças raras atendidas pela Fonoaudiologia no CRMDR.

Doença rara	n	%
Síndrome congênita do zika vírus	9	20,5%
Síndrome de West	6	13,6%
Microcefalia	5	11,4%
Distrofia muscular	3	6,8%
Ataxia cerebelar	2	4,5%
Síndrome de Prader-Willi	1	2,3%
Paralisia supranuclear progressiva (Parkinson atípico)	1	2,3%
Esclerose Lateral Amiotrófica	1	2,3%
Síndrome de STXBP1	1	2,3%

síndrome de Treacher Collins	1	2,3%
Síndrome de Angelman	1	2,3%
Neuroacantocitose	1	2,3%
Dermatomiosite	1	2,3%
Síndrome Cardio-facio-cutânea tipo 3	1	2,3%
Síndrome de Rett	1	2,3%
Doença de Crohn	1	2,3%
Agenesia de corpo caloso	1	2,3%
Toxoplasmose congênita	1	2,3%
Leucodistrofia Metacromática	1	2,3%
Doença de Cori	1	2,3%
Lisincefalia por microcefalia	1	2,3%

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

O zika vírus quando adquirido durante a gestação, tem a capacidade de adentrar a barreira placentária e acometer o tecido cerebral. Esse processo ocasiona a síndrome congênita por meio do acometimento cerebral e traz outras malformações do sistema nervoso central, como a microcefalia por zika vírus e paralisia cerebral com graus e sequelas variáveis. Dentre os sintomas comuns estão o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, com acometimento cognitivo em até 90% dos casos, além de comprometimento das funções sensitivas (Silva *et al.*, 2021).

Além disso, quanto aos aspectos fonoaudiológicos que podem ser constatados nesses casos, vê-se alterações dos reflexos orais frequentemente associadas à disfagia, comprometendo a funcionalidade do sistema estomatognático e interferindo no aleitamento materno (Faria *et al.*, 2020).

Assim, as terapias fonoaudiológicas têm como principal objetivo favorecer o progresso do desenvolvimento neurológico e cognitivo, acompanhamento das funções estomatognáticas e comunicativo. A estimulação precoce também é de suma importância nessa população devido a neuroplasticidade do período neonatal com maior reorganização cerebral que podem prevenir sequelas neurológicas e déficits cognitivos (Marcelino; Soares, 2023).

Na amostra coletada, boa parte dos indivíduos com síndrome congênita do zika vírus e com microcefalia apresentaram queixas relacionadas a linguagem, onde majoritariamente dos mesmos eram não verbais, queixas relacionadas a selamento labial incompleto e em alguns casos bruxismo, boa parte desse grupo também apresentou um outro diagnóstico como paralisia cerebral ou transtorno do espectro autista, se encaixando nas áreas da fonoaudiologia correlacionadas a linguagem, disfagia e motricidade orofacial.

Outro exemplo em destaque na Tabela 2 é a Síndrome de West (SW). Encefalopatia epilética grave da infância caracterizada por uma tríada clínica composta por espasmos, retardo ou regressão no desenvolvimento neuropsicomotor, considerada uma doença rara. Essa necessita de diagnóstico e intervenção precoces, porém frequentemente são dificultados pela apresentação clínica variável e pelos fatores sociais que levam a um diagnóstico tardio (Cavalcante *et al.*, 2024), condizente com os resultados encontrados da análise de renda dos participantes da pesquisa, o qual boa parte depende do Benefício de Prestação Continuada (BPC).

Remetendo à realidade do CRMDR, as principais queixas relacionadas a síndrome supracitada incluem alterações de linguagem e engasgos, sendo as áreas da Fonoaudiologia mais relacionadas a essa síndrome nesse serviço às de linguagem e disfagia. Desse modo, o fonoaudiólogo pode contribuir nomeadamente quanto à melhoria da qualidade de vida dos pacientes com a SW (Souza; Ribeiro; Lamônica, 2020).

Ainda na Tabela 2 verifica-se a Distrofia Muscular, a qual é uma miopatia autossômica recessiva ligada ao cromossomo X, que gera o enfraquecimento dos músculos podendo trazer prejuízos neuromusculares, respiratórios, digestivos e metabólicos. Os sintomas comumente aparecem a partir da infância, apresentando dificuldades de mobilidade e complicações respiratórias precoces, as quais diminuem a expectativa de vida (Leiva-Cepas; Montaña Martínez; López-López, 2021).

Os casos de distrofia muscular admitidos no CRMDR tinham como principais queixas engasgos frequentes e ausência de selamento labial, inserindo-se, sobretudo, nas áreas da Fonoaudiologia que dizem respeito à disfagia e motricidade orofacial. Além, de demonstrar também uma manifestação emocional, condizente conforme estudos de Carvalho (2023).

Através da Tabela 3, constatou-se que a maioria das mães realizou o pré-natal 79,5% das mães (n = 35), enquanto apenas 20,5% (n = 9) não realizaram, bem como uso de drogas durante a gestação, foi observado um predomínio de respostas negativas a esse item, onde 97,7% (n = 43) alegaram não terem feito uso e apenas uma única parente afirmou que a mãe realizou esse uso de drogas 2,3% (n = 1). Da mesma forma, apenas uma mãe 2,3% (n = 1) foi identificada como portadora de doença rara, indicando baixa ocorrência dessa condição entre as genitoras da amostra.

Tabela 3: Pré-natal das mães dos pacientes com doenças raras atendidos.

Variável	Categoria	n	%
Pré-natal	Realizado	35	79,5%
	Não realizado	9	20,5%
Uso de drogas durante a gestação	Não	43	97,7%
	Sim	1	2,3%
Mãe com doença rara	Não	43	97,7%
	Sim	43	2,3%

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

O pré-natal tem como principal objetivo garantir os menores riscos possíveis tanto para mãe quanto para o bebê, diminuindo a mortalidade com a identificação de doenças maternas que possam trazer complicações à gestação, parto e quaisquer alterações ao bebê com o diagnóstico precoce. O mesmo é caracterizado por no mínimo 6 consultas a serem realizadas no primeiro trimestre e, em seguida passam a ser mensais, servindo como monitoramento do bem estar do binômio mãe-bebê (Souza; Costa; Moraes, 2023).

Um exemplo de doença rara que já possui exames pré-natais que podem facilitar o seu diagnóstico é a Atrofia Muscular Espinhal. Esta pode ser identificada de forma precoce, garantindo a celeridade no seu tratamento e evitando os grandes danos que pode acarretar na criança (Almeida; Costa., 2024).

No tocante às intercorrências na gestação, a Tabela 4 demonstra que metade das cuidadoras afirmaram não ter ocorrido nenhuma 50% (n = 22), enquanto a outra metade, 50% (n = 22) afirmou ter ocorrido alguma ocorrência durante a gestação. Dessas que tiveram alguma intercorrência, a mais relatada foi a infecção pelo zika vírus 20,5% (n = 9), as com menor incidência foram emoções fortes durante a gestação, descolamento ou abaixamento da placenta, pré-eclâmpsia e nascimento pós termo que tiveram ocorrência de 4,5% (n = 2) cada respectiva intercorrência, já as intercorrências relatadas de forma isolada foram polidrâmnio e hidronefrose antenatal, doença hipertensiva e diabetes gestacional, Acidente Vascular Cerebral (AVC), sangramento na gestação e nascimento do bebê com órgãos paralisados e APGAR 0 foram tiveram uma frequência de 2,3% (n = 1) cada.

Tabela 4: Intercorrências durante a gestação das mães dos pacientes atendidos.

Variável	Categoria	n	%
Intercorrências na gestação	Não houve	22	50%
	Houve	22	50%
Tipo de intercorrência	Zika vírus	9	20,5%
	Emoções fortes durante a gestação	2	4,5%
	Descolamento ou abaixamento da placenta	2	4,5%
	Pré-eclâmpsia	2	4,5%
	Nascimento pós termo	2	4,5%
	Polidrâmnio	1	2,3%
	Hidronefrose antenatal	1	2,3%
	Doença hipertensiva e diabetes gestacional	1	2,3%
	Acidente Vascular Cerebral (AVC)	1	2,3%
	Sangramento na gestação	1	2,3%

	Nasceu com órgãos paralisados e APGAR 0	1	2,3%
--	---	---	------

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

Tais intercorrências durante a gestação, especialmente aquelas de maior impacto, como a infecção por Zika vírus e pré-eclâmpsia, podem estar diretamente associadas a alterações no desenvolvimento neuropsicomotor e nas funções orais, sendo as queixas fonoaudiológicas mais frequentes dos cuidadores relacionadas a engasgos/disfagia 70,5% (n = 33), em seguida fala/linguagem 68,7% (n = 30), sialorreia e selamento labial incompleto 31,8% (n = 14), uso de gastrostomia (GTT) 11,4% (n = 5), bruxismo 4,5% (n = 2) e perda de equilíbrio 2,3% (n = 1), conforme exposto na Tabela 5.

Tabela 5: Queixas fonoaudiológicas dos pacientes atendidos no CRMDR.

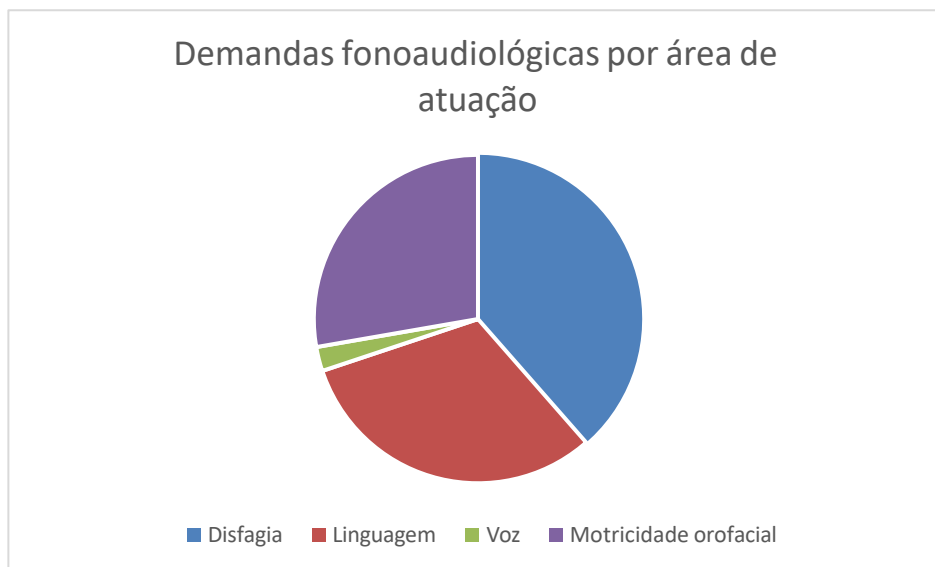
Queixa fonoaudiológica	n	%
Engasgos/disfagia	33	70,5%
Fala/linguagem	30	68,7%
Sialorreia e selamento labial incompleto	14	31,8%
Uso de gastrostomia	5	11,4%
Bruxismo	2	4,5%
Perda de equilíbrio	1	2,3%

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

A maior parte das doenças raras não possuem um tratamento efetivo disponível, com uma grande variedade de sinais e sintomas que tem alternância entre pacientes acometidos, mas tem-se estudos que mostram como queixas em comum em doenças genéticas na área da linguagem, fala e hábitos orais deletérios (Schotkis; Zen; Almeida, 2024).

Todavia, há uma grande lacuna no que concerne aos estudos aprofundados que subsidiem práticas clínicas mais qualificadas e direcionadas ao cuidado integral das pessoas com doenças raras (Nogueira *et al.*, 2024).

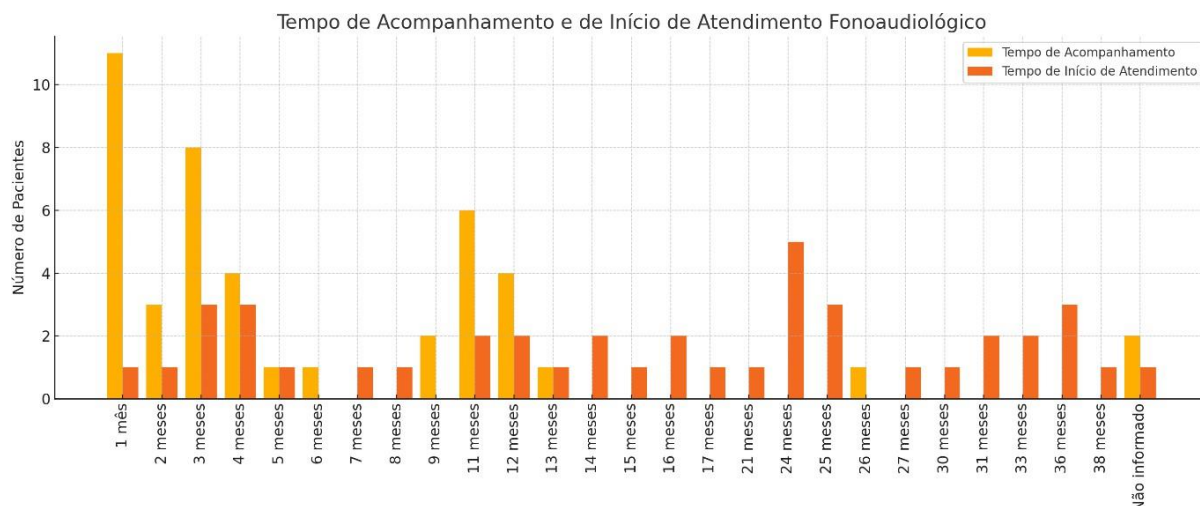
Sendo assim, o Gráfico 1 revela que a demanda fonoaudiológica da amostra foi maior na área de disfagia 72,7% (n = 32), respectivamente, linguagem 59,1% (n = 26), motricidade orofacial 52,3% (n = 23) e na área de voz 4,5% (n = 2).



Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

Em relação ao tempo de acompanhamento fonoaudiológico dos pacientes, observa-se no Gráfico 2 uma maior concentração no período de 1 mês, representando 25% (n=11) dos atendimentos, evidenciando que muitos pacientes estavam em fase inicial de acompanhamento. Destacam-se também os períodos de 3 meses 18,2% (n = 8) e 11 meses 13,6% (n = 6) como frequências incidentes. Já períodos mais longos, como 13 e 26 meses, apresentaram menor ocorrência 2,3% (n = 1) cada, assim como casos em que o tempo não foi informado 4,5% (n = 2).

Quanto ao tempo de início do atendimento no CRMDR, o destaque foi para pacientes que iniciaram há 24 meses (11,4%), seguido de 12 meses (9,1%) e uma faixa de meses com a mesma frequência de 6,8% — como 3, 4, 25 e 36 meses. Esses dados sugerem uma diversidade nos tempos de acompanhamento e na entrada dos pacientes no serviço, com uma concentração perceptível em períodos mais recentes, mas também em tempos médios de dois anos.



Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo evidenciou o perfil epidemiológico dos pacientes atendidos pela Fonoaudiologia no CRMDR, revelando, em sua maioria, uma população marcada por vulnerabilidade socioeconômica.

Enfatiza-se que parte majoritária dos pacientes atendidos pela Fonoaudiologia no CRMDR apresentam alterações na funcionalidade do sistema estomatognático tendo alguma alteração nas estruturas orais, comprometimento cognitivo, dificuldades comunicativas e de engolir alimentos sejam sólidos, líquidos ou pastosos.

Diante desse cenário, torna-se evidente a importância da realização de novos estudos voltados à compreensão das particularidades clínicas, funcionais e sociais das pessoas com doenças raras atendidas pela Fonoaudiologia. Investigações futuras podem contribuir significativamente para o desenvolvimento de protocolos avaliativos, terapêuticos e tratamentos efetivos mais sensíveis às especificidades dessa população, especialmente no que tange às alterações no sistema estomatognático, cognição e linguagem. Além disso, ampliar o conhecimento sobre essas condições permite fomentar políticas públicas mais efetivas, reduzir desigualdades no acesso ao cuidado especializado e qualificar a atuação interprofissional em serviços de saúde como o CRMDR.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, V. B. de; COSTA, M. C. de S. A inserção de exames laboratoriais na triagem neonatal para diagnóstico precoce da atrofia muscular espinhal. *Revista Mato-Grossense de Saúde*, v. 2, n. 2, p. 195–209, 2024. Disponível em: <https://revistas.fasipe.com.br/index.php/REMAS/article/view/438>. Acesso em: 19 abr. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. *Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS*. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/bvs>. Acesso em: 30 ago. 2024.

BRASIL. Portaria GM/MS nº 5.079, de 13 de agosto de 2024. Habilita o Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras como Serviço de Referência em Doenças Raras. *Diário Oficial da União: seção 1*, Brasília, DF, 29 ago. 2024. Disponível em: <https://www.in.gov.br/web/dou/-/portaria-gm/ms-n-5.079-de-13-de-agosto-de-2024-58116093>. Acesso em: 23 set. 2024.

BRASIL. Senado Federal. Doenças raras atingem cerca de 13 milhões de brasileiros. *Rádio Senado*, 2 fev. 2022. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/radio/1/noticia/2022/02/02/doencas-raras-atingem-cerca-de-13-milhoes-de-brasileiros#:~:text=FEVEREIRO%20É%20O%20MÊS%20DA,PALEATIVOS%20E%20SERVIÇO%20DE%20REABILITAÇÃO>. Acesso em: 30 ago. 2024.

CARVALHO, Katheryne Barbosa de. Manifestações não-motoras da distrofia muscular de Duchenne: uma revisão sistemática. 2023. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Fonoaudiologia) – Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Salvador, 2023. Disponível em: <https://repositorio.bahiana.edu.br:8443/jspui/handle/bahiana/8313>. Acesso em: 19 abr. 2025.

CAVALCANTE, Thamires de Lima et al. *Síndrome de West: uma revisão sobre a importância do diagnóstico precoce*. 2024. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Enfermagem) – Universidade Católica de Brasília, Brasília, 2024. Disponível em: <https://repositorio.ucb.br:9443/jspui/handle/123456789/11554>. Acesso em: 17 abr. 2025.

CONSELHO FEDERAL DE FONOAUDIOLOGIA. *Guia para Registro das Ações em Saúde nas RAS*. Edição revisada e ampliada, 2021. Disponível em: https://fonoaudiologia.org.br/wp-content/uploads/2021/01/CFFa_Guia_RAS.pdf. Acesso em: 18 maio 2023.

IRIART, J. A. B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, p. 3637–3650, 2019. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413->

[812320182410.0161201](https://www.scielo.br/j/csc/a/vqJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/). Disponível em:
<https://www.scielo.br/j/csc/a/vqJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/>. Acesso em: 30 ago. 2024.

FARIA, Jéssika Bertoldo Costa; FEITOSA, Antonio Lucas Ferreira; CANUTO, Marisa Siqueira Brandão. Achados miofuncionais orofaciais em crianças com microcefalia. *Distúrbios da Comunicação*, São Paulo, v. 32, n. 3, p. 462–469, 2020. DOI: [10.23925/2176-2724.2020v32i3p462-469](https://doi.org/10.23925/2176-2724.2020v32i3p462-469). Disponível em:
<https://revistas.pucsp.br/index.php/dic/article/view/46967>. Acesso em: 19 abr. 2025.

LEIVA-CEPAS, F.; MONTAÑO MARTÍNEZ, A.; LÓPEZ-LÓPEZ, I. Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne. *Semergen*, v. 47, n. 7, p. 472–481, out. 2021. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2021.06.008>. Disponível em:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34417099/>. Acesso em: 17 abr. 2025.

LIMA, M.; FERREIRA, J. V. G.; RIBEIRO, T. R. Análise do manejo de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil. *Revista Científica do Tocantins*, v. 2, n. 2, p. 1–14, 2022. Disponível em:
<https://itpacporto.emnuvens.com.br/revista/article/view/126>. Acesso em: 30 ago. 2024.

NOGUEIRA, Maria do Carmo Leal; et al. Vulnerabilidade socioeconômica e microcefalia relacionada ao Zika vírus no Brasil. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 34, supl. 1, e34SP113, 2024. Disponível em:
<https://www.scielo.br/j/physis/a/pvkDhL7m6dWKd8Xkp5hfRSJ/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

SCHOTKIS, Isadora da Costa; ZEN, Paulo Ricardo Gazzola; ALMEIDA, Sheila Tamanini de. Características fonoaudiológicas de pacientes atendidos por um serviço de genética clínica. *Distúrbios da Comunicação*, São Paulo, v. 36, n. 2, e65975, ago. 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.23925/2176-2724.2024v36i2e65975>. Acesso em: 19 abr. 2025.

SILVA, L. F. da et al. Itinerário terapêutico de crianças com microcefalia pelo vírus Zika. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 26, n. 6, p. 2345–2354, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/pRFkPyPdyXLZBfhmjGCRCnJ/?lang=pt>. Acesso em: 19 abr. 2025.

SOUZA, A. I. B. de; COSTA, B. L. L.; MORAIS, I. A. A importância do pré-natal para a prevenção e detecção precoce de doenças maternas: revisão integrativa. *Ciências da Saúde*, v. 27, ed. 128, nov. 2023. DOI: [10.5281/zenodo.10160093](https://doi.org/10.5281/zenodo.10160093). Disponível em: <https://doi.org/10.5281/zenodo.10160093>. Acesso em: 19 abr. 2025.

SOUZA, J. R.; RIBEIRO, C. da C.; LAMÔNICA, D. A. C. Características clínicas e do neurodesenvolvimento da Síndrome de West. In: *Anais*. Bauru: Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo, 2020. Disponível em:
<https://repositorio.usp.br/item/003045635>. Acesso em: 18 abr. 2025.