



EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE



GUIA EURORDIS:

**Dicas úteis para um diagnóstico de
Doença Rara**



Introdução

O diagnóstico de uma Doença Rara é um marco importante para as famílias e indivíduos afetados por doenças raras. Embora marque o fim de uma jornada de incerteza e ansiedade, pode rapidamente ser substituído por sentimentos significativos de medo, stress e culpa.

A forma como um diagnóstico é comunicado pode ter efeitos profundos. Quando é transmitido com empatia e clareza, um diagnóstico pode capacitar as famílias e os indivíduos para enfrentarem os desafios que implica viver com uma doença rara. No entanto, quando mal gerido, pode exacerbar o sofrimento emocional, afetar as nossas relações e perturbar as nossas vidas. Na comunidade das Doenças Raras, é demasiado frequente haver uma comunicação inadequada durante o diagnóstico. O impacto de uma comunicação deficiente de um diagnóstico pode ensombrar o percurso futuro dos cuidados de saúde e diminuir a confiança em todos os profissionais médicos.

Embora não haja uma boa maneira de dar notícias difíceis, algumas formas são piores do que outras. Este documento apresenta um resumo de algumas sugestões úteis de especialistas em Doenças Raras sobre a forma de adaptar a comunicação, a informação e o apoio aquando do diagnóstico de uma Doença Rara.

Comunicação:

- Não se apresse a comunicar o diagnóstico e escolha um local privado e tranquilo para evitar interrupções.
- Entregue o diagnóstico pessoalmente e sempre a uma pessoa afetada/pais que tenham alguém para os apoiar, por exemplo: parceiro, ambos os pais e/ou amigo.
- Indique o objetivo da consulta e o prazo disponível para a mesma.
- Utilize uma linguagem clara e não médica para evitar termos estigmatizantes (por exemplo, malformação, anomalias) que possam desencorajar um diálogo aberto.
- Seja equilibrado ao explicar o que é possível e não somente as limitações associadas à condição rara.
- Promova uma conversa bidirecional, fornecendo as informações e verificando a sua compreensão, fazendo perguntas como: “Faz sentido?” ou “Precisa de mais algum esclarecimento?”
- Aborde as interações com abertura e curiosidade, deixando espaço para perguntas e reações. Faça perguntas reflexivas como: “Reconhece alguma parte da informação que lhe dei?” ou “Qual a sua reação ao ouvir isto?”
- Receber um diagnóstico por telefone não é, também por esta razão, preferível, uma vez que a pessoa que recebe a chamada pode não estar num ambiente privado ou junto de outras pessoas que sejam importantes para a receção da notícia.
- Tenha em atenção a sua linguagem corporal e observe a reação do doente, ajustando a sua abordagem para que o mesmo se sinta mais confortável.
- Depois de dar o diagnóstico, pergunte: “Que perguntas tem?” ou “Como podemos apoiá-lo a si e à sua família?”, fornecendo-lhe recursos e oferecendo-lhe algum controlo.



- Equilibre a apresentação factual com empatia para reconhecer o aspeto humano da experiência e o impacto do diagnóstico na família.
- Considere integrar novas informações e diagnósticos com condições pré-existentes, e diagnósticos e tratamentos tanto no domínio físico como mental.

Informação:

- As pessoas afetadas por Doenças Raras sentem, frequentemente, uma profunda necessidade de informação de alta qualidade, motivada pela incerteza associada à sua doença e pela necessidade de recuperar o controlo. No entanto, a progressão das Doenças Raras varia, tornando os prognósticos individuais imprevisíveis.
- Lembre-se que na Doença Rara é difícil considerar a existência de uma “média” - cada caso é único. Forneça informações atempadas, sensíveis e personalizadas com base nas necessidades do indivíduo.
- Para as doenças tratáveis, concentre-se nas opções de tratamento; Para as doenças tratáveis, bem como para as crónicas e progressivas, dê ênfase à gestão dos sintomas, aos ensaios clínicos e às redes de apoio existentes na comunidade.
- Explique os pontos fortes que frequentemente caracterizam as pessoas que vivem com doenças raras, dando uma visão global que apoie a esperança no futuro.
- Apresente a informação de uma forma clara, compreensível e positiva.
- Assegure que a informação por escrito está prontamente disponível e forneça apoio imediato para assistência prática em como obter mais informação.
- Utilize a psico-educação para explicar o diagnóstico e o tratamento; embora não seja necessário ser psicólogo, é útil saber como comunicar eficazmente os pormenores tanto físicos como mentais e fornecer estratégias para lidar com a situação e gerir os sintomas.

Apoio:

- Ajude as famílias a navegar na incerteza, partilhando o seu conhecimento sobre o tema, oferecendo recursos e ligando-as a recursos relevantes, grupos de doentes e centros especializados da doença, sejam eles nacionais ou internacionais.
- Aborde o diagnóstico como um processo contínuo, possivelmente intenso e moroso, com múltiplas interações e ofereça acesso a um psicólogo imediatamente após a consulta onde entrega o diagnóstico e marque uma consulta de acompanhamento de rotina.
- Mostre confiança, mesmo que não tenha todas as respostas imediatamente. Informe os doentes de que está a trabalhar nesse sentido e que fornecerá atualizações à medida que forem disponibilizadas novas informações.
- Tente avaliar se o processo de diagnóstico ou a obtenção do próprio diagnóstico foi ou está a ser um acontecimento traumático. Se for esse o caso, encaminhe o doente para serviços de saúde mental, por forma a minimizar o trauma.
- Tenha a certeza que encaminha para especialistas e serviços de apoio, à medida que for necessário.
- Explique de forma clara os processos e quais as expectativas para ajudar os doentes a recuperar o sentido de controlo sobre a sua situação.



AGRADECIMENTOS:

Este *factsheet* foi elaborado com base nos resultados de um webinar sobre “Como comunicar um diagnóstico” ([link](#)). Um agradecimento especial aos oradores e membros do painel deste webinar, nomeadamente: Marizela Kljajić, Andre Rietman, Gareth Davies, Caroline Wernert Iberg, Catherine Vignal, Kirsten Johnson, Sara Talarico, Gulcin Gumus, Elisabeth Isack e Anne-Mette Bredahl.

SOBRE AS CONDIÇÕES RARAS E A EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE

A EURORDIS-Rare Diseases Europe é uma aliança sem fins lucrativos de mais de 1000 associações de defesa dos doentes raros de 74 países que trabalham em conjunto para melhorar a vida de mais de 300 milhões de pessoas que vivem com doenças raras a nível mundial.

A visão da EURORDIS é a de um mundo em que todas as pessoas com Doenças Raras possam ter uma vida mais longa e melhor, atingindo todo o seu potencial, numa sociedade que valoriza o seu bem-estar e não deixa ninguém para trás.

21.02.2025