



LAURA HELENA GERBER FRANCISCATTO

**O PROCESSO DE VIVER DE FAMÍLIAS QUE POSSUEM FILHOS COM
DOENÇAS GENÉTICAS: ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO**

RIO GRANDE

2018

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE
ESCOLA DE ENFERMAGEM
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM
DOUTORADO EM ENFERMAGEM**

**O PROCESSO DE VIVER DE FAMÍLIAS QUE POSSUEM FILHOS COM
DOENÇAS GENÉTICAS: ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO**

LAURA HELENA GERBER FRANCISCATTO

Tese apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande, como requisito para obtenção do título de Doutora em Enfermagem – Área de Concentração: Enfermagem e Saúde. Linha de Pesquisa Tecnologia de Enfermagem/Saúde a indivíduos e grupos sociais.

Orientadora: Prof^a Dra. Mara Regina Santos da Silva

RIO GRANDE

2018

Ficha catalográfica

F819p Franciscatto, Laura Helena Gerber.

O processo de viver de famílias que possuem filhos com doenças genéticas: estratégias de enfrentamento / Laura Helena Gerber Franciscatto. – 2018.

117 f.

Tese (doutorado) – Universidade Federal do Rio Grande – FURG, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Rio Grande/RS, 2018.

Orientadora: Dra. Mara Regina Santos da Silva.

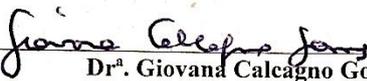
1. Família 2. Enfermagem 3. Doença 4. Genética I. Silva, Mara Regina Santos da II. Título.

CDU 616-056.7

Laura Helena Gerber Franciscatto

**O PROCESSO DE VIVER DE FAMÍLIAS QUE POSSUEM FILHOS COM
DOENÇAS GENÉTICAS: ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO**

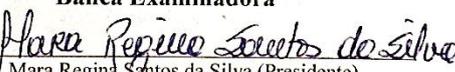
Essa tese foi submetida ao processo de avaliação pela Banca Examinadora para obtenção do Título de doutora em Enfermagem e aprovada na sua versão final em 28 de setembro de 2018, atendendo às normas da legislação vigente da Universidade Federal do Rio Grande, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, área de Concentração Enfermagem e Saúde.



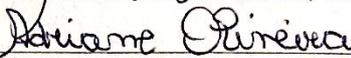
Dr.^a. Giovana Calcagno Gomes

Coordenadora do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem -FURG

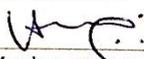
Banca Examinadora



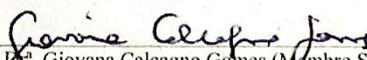
Dr.^a. Mara Regina Santos da Silva (Presidente)



Dr.^a. Adriane Maria Netto de oliveira (Membro Efetivo - FURG)

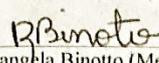


Dr. Alessandro Marques dos Santos (Membro externo - UCpel)



Dr.^a. Giovana Calcagno Gomes (Membro Suplente - FURG)

Dr.^a. Elaine Ferreira do Nascimento (Membro Suplente - FIOCRUZ)



Dr.^a. Rosangela Binotto (Membro Efetivo URI)

Agradecimentos

Ao meu senhor e meu Deus sempre presente na condução de minha vida.

Ao meu esposo Roberto Franciscatto, exemplo de pessoa, pai e professor.

Tenho certeza que se existissem mais pessoas como você, o mundo seria bem melhor. A você todo o meu respeito, meu amor, meu carinho, minha dedicação, minha cumplicidade e minha lealdade. Essa conquista não é somente minha é de nossa família.

A minha grande/doce filha Lauren, que com sua delicadeza sempre se mostrou forte quando eu não estava presente. Obrigada por me amar. Te amo imensamente.

Agradeço a meus pais Luiz Roberto e Vera Regina juntamente com meu Avô Osvaldo Val Gerber (In memorian) minha irmã Sara pelo incentivo incondicional na realização deste doutorado. Obrigada por acreditarem no meu potencial.

Agradeço a minha aluna Keterlin, que participou comigo nas etapas da construção do projeto de tese, na participação das entrevistas, sempre disposta, empenhada, estudiosa, enfim, uma menina com um futuro brilhante.

Agradeço as minhas colegas enfermeiras Caroline, Márcia, Adriana e meu amigo enfermeiro Jeferson que participaram comigo neste processo de doutoramento. O carinho, a parceria, o suporte oferecido no convívio, tornou a jornada mais amena, mais divertida e agradável.

Agradeço em especial as mães entrevistadas neste estudo, na qual compartilharam um pouco da sua trajetória de vida. As vozes destas mulheres, sem dúvida, me fizeram olhar para a vida com mais amor, esperança, força e potencialidades, tanto como pessoa ou como profissional.

As amigas Mônica e Lisiane, por compartilharem momentos de descontração com muita alegria, risos e conversas. Mostrando em uma simples frase, como: Boa viagem! Um carinho demonstrado a minha pessoa. Obrigada de coração.

Agradeço aos professores que me possibilitaram a construção do processo de doutoramento transmitindo seus conhecimentos com dedicação e esmero.

A minha cunhada Sandra que não mediu esforços para contribuir neste trabalho. A você todo meu carinho e admiração.

Por fim, agradecimentos reverenciados em especial a minha orientadora Dr^a Mara Regina Santos da Silva. Conduziu-me em todos os momentos de forma tão sábia e coerente. Um exemplo de sabedoria que jamais esquecerei.

*Por tudo isso pronuncio: **“Deus seja louvado”**.*

***E** de repente a história muda, a chuva passa, o sol brilha, o passarinho canta, e a gente mais uma vez comprova, que no comando de tudo está Deus”.*

Vagne Bittencourt

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	14
2. OBJETIVOS	22
2.1 OBJETIVO GERAL	22
2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	22
3. REVISÃO DE LITERATURA	23
3.1 DA GENÉTICA À GENÔMICA E SUAS DOENÇAS	23
3.1.1 Síndrome de Down	25
3.1.2 Síndrome de Dandy Walker	26
3.1.3 Síndrome do X Frágil	28
3.2 REPERCUSSÕES DA DOENÇA GENÉTICA NO SEIO FAMILIAR.....	32
3.3 PROGRAMAS E POLÍTICAS DE ATENDIMENTO ÀS DOENÇAS GENÉTICAS ...	34
3.4 ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NA ÁREA DA GENÉTICA.....	39
4. CONTEXTO TEÓRICO DE REFERÊNCIA	42
5. METODOLOGIA	46
5.1 TIPOS DE ESTUDO.....	46
5.2 LOCAL DE REALIZAÇÃO DO ESTUDO	47
5.3 PARTICIPANTES DO ESTUDO	48
5.4 COLETA DE DADOS	49
5.5 PROCEDIMENTOS DE ANÁLISE DE DADOS.....	49
5.6 ASPECTOS ÉTICOS.....	50
6. RESULTADOS E DISCUSSÃO DOS DADOS	51
Artigo 1: Repercussões do diagnóstico da doença genética na família ao longo do tempo	54
Artigo 2: Processo de viver com a Doença Genética em um filho: dificuldades e estratégias de enfrentamento da família.....	68
Artigo 3: Doença Genética na família: trajetórias e vivências nos serviços públicos de saúde	83
7. CONSIDERAÇÕES FINAIS DA TESE	97
8. REFERÊNCIAS	102
APÊNDICE A	112
APÊNDICE B	114
ANEXO A	117

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Aspectos interacionais que influenciam a vida do indivíduo conforme a Teoria Bioecológica do Desenvolvimento Humano de Urie Bronfenbrenner

Figura 2 - Modelo Esquemático do primeiro artigo

Figura 3 - Modelo Esquemático do segundo artigo

Figura 4 - Modelo Esquemático do terceiro artigo

LISTA DE ABREVIATURAS

APAE – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais

CAAE – Certificado de Apresentação para Apreciação Ética

DG – Doença Genética

DGs – Doenças Genéticas

DMD – Distrofia Muscular de Duchene

DNA – Ácido Desoxirribonucleico

FURG – Universidade Federal do Rio Grande

OMS – Organização Mundial de Saúde

PNTN – Programa Nacional de Triagem Neonatal

PNAIGC – Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica

RS – Rio Grande do Sul

SD – Síndrome de Down

SDW – Síndrome de Dandy Walker

SUS – Sistema Único de Saúde

SXF – Síndrome do X Frágil

TCLE – Termo de Consentimento Livre e esclarecido

TN – Triagem Neonatal

RESUMO

FRANCISCATTO, L.H.G. **O processo de viver de famílias que possuem filhos com doenças genéticas: Estratégias de enfrentamento. 2018 (117 págs.)** Tese (Doutorado em Enfermagem) – Escola de Enfermagem. Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Universidade Federal do Rio Grande-FURG, Rio Grande.

A medida que as doenças de origem infectocontagiosa e carencial estão sendo resolvidas, aquelas de origem genética se tornam pertinentes e de relevância para a saúde pública. As doenças genéticas (DGs) comprometem não só o indivíduo afetado, mas a vida familiar, gerando momentos difíceis, com avanços e retrocessos nas relações entre seus membros. Este estudo tem como objetivo geral: compreender o processo de viver das famílias que possuem filhos com doenças genéticas (DG), com ênfase nas estratégias que utilizam para o enfrentamento desta condição no seu cotidiano. Como objetivos específicos: (1) identificar as repercussões do diagnóstico da doença genética na família ao longo do tempo; (2) conhecer as dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias durante o processo de viver com a DG em um filho; (3) identificar as trajetórias e vivências das famílias que possuem filhos com DG nos serviços públicos de saúde. Estudo qualitativo, descritivo, exploratório, desenvolvido junto a Associação de pais e amigos dos excepcionais (APAE) localizada na região norte do estado do Rio Grande do Sul, com 15 famílias que possuem filhos com DG, usuários desse serviço. A coleta de dados foi desenvolvida no período de março a maio de 2018 por meio de entrevistas semiestruturadas e submetidos a análise temática, balizada pela teoria bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Rio Grande, com registro no CAAE: 79500317700005324 – 184/2017. Os resultados apontam que o impacto sentido pela família no momento da constatação do diagnóstico de uma DG no filho, pode gerar sentimentos como culpa, tristeza, sofrimento, pessimismo entre outros e estes podem ser vivenciados em diferentes momentos, seja no pré-natal, no momento do nascimento e/ou durante o processo de crescimento e desenvolvimento do filho. Constata-se também inúmeras dificuldades evidenciadas junto as famílias como: internações hospitalares recorrentes, sobrecarga do familiar cuidador, isolamento social, dificuldades econômicas e desarmonia conjugal. No entanto, para muitas famílias a vinda de um filho com DG, contribuiu para uma (re) organização familiar vivenciando um novo emergir na relação conjugal, apoio da família extensa, além da fé e religiosidade como um ponto forte no processo de enfrentamento. O apoio informal relatado pelas famílias foi encontrado junto Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE). A trajetória percorrida pelas famílias juntos aos serviços públicos de saúde se mostrou aquém do esperado, uma vez que as famílias enfrentaram uma verdadeira batalha, na busca pelos seus direitos, contribuindo para o desgaste físico e psicológico de seus membros. O profissional enfermeiro pode contribuir direcionando os caminhos junto a estas famílias, uma vez que desempenha um papel primordial dentro dos serviços de saúde. Sua prática clínica permite suprir as necessidades que estas famílias apresentam, seja por meio de atividades clínicas assistenciais, educacionais e organizacionais.

DESCRITORES: Família; Enfermagem; Doença; Genética.

ABSTRACT

FRANCISCATTO, L.H.G. **The process of living of families that have children with genetic diseases: Coping strategies. 2018 (117 p.)** Thesis (Doctorate in Nursing) - School of Nursing. Graduate Program in Nursing, Federal University of Rio Grande-FURG, Rio Grande.

As diseases of contagious and deficient origin are being resolved, those of genetic origin become relevant and relevant to public health. Genetic diseases (DGs) compromise not only the affected individual, but family life, generating difficult moments, with advances and setbacks in the relationships between their members. This study aims to understand the process of living of families with children with genetic diseases (DG), with emphasis on the strategies they use to cope with this condition in their daily lives. As specific objectives: (1) to identify the repercussions of the genetic disease diagnosis in the family over time; (2) to know the difficulties and coping strategies used by families during the process of living with the DG in a child; (3) to identify the trajectories and experiences of the families that have children with DG in the public health services. A qualitative, descriptive, exploratory study developed with the Association of Parents and Friends of the Exceptional (APAE) located in the northern region of the state of Rio Grande do Sul, with 15 families that have children with DG, users of this service. Data collection was carried out from March to May 2018 through semi-structured interviews and subjected to thematic analysis, based on the bioecological theory of human development, by Urie Bronfenbrenner. The study was approved by the Research Ethics Committee of the Federal University of Rio Grande, with registration in the CAAE: 79500317700005324 - 184/2017. The results show that the impact felt by the family at the moment of the diagnosis of a DG in the child can generate feelings such as guilt, sadness, suffering, pessimism among others and these can be experienced at different moments, be it prenatal, moment of birth and / or during the process of growth and development of the child. There are also numerous difficulties evidenced with families such as: recurrent hospital admissions, overloading of the caregiver family, social isolation, economic difficulties and marital disharmony. However, for many families the coming of a child with DG, contributed to a family (re) organization experiencing a new emergence in the marital relationship, extended family support, in addition to faith and religiosity as a strong point in the process of coping. Informal support reported by families was found together with the Association of Parents and Friends of the Exceptional (APAE). The trajectory carried by the families together with the public health services proved to be less than expected, since the families faced a real battle, in search of their rights, contributing to the physical and psychological wear and tear of their members. The nurse practitioner can contribute directing the paths with these families, since it plays a primary role within the health services. Their clinical practice allows them to meet the needs that these families present, either through clinical assistance, educational and organizational activities.

DESCRIPTORS: Family; Nursing; Disease; Genetic.

RESUMEN

FRANCISCATTO, L.H.G. **El proceso de vivir de familias que poseen hijos con enfermedades genéticas: Estrategias de enfrentamiento. 2018 (117 pág.)** Tesis (Doctorado en Enfermería) - Escuela de Enfermería. Programa de Postgrado en Enfermería, Universidad Federal del Río Grande-FURG, Rio Grande.

A medida que las enfermedades de origen infectocontagioso y carencial están siendo resueltas, las de origen genético se vuelven pertinentes y de relevancia para la salud pública. Las enfermedades genéticas (DGs) comprometen no sólo al individuo afectado, sino a la vida familiar, generando momentos difíciles, con avances y retrocesos en las relaciones entre sus miembros. Este estudio tiene como objetivo general: comprender el proceso de vivir de las familias que poseen hijos con enfermedades genéticas (DG), con énfasis en las estrategias que utilizan para el enfrentamiento de esta condición en su cotidiano. Objetivos específicos: (1) identificar el impacto del diagnóstico de las enfermedades genéticas en la familia a través del tiempo; (2) conocer las dificultades y estrategias de enfrentamiento utilizadas por las familias durante el proceso de vivir con la DG en un hijo; (3) identificar las trayectorias y vivencias de las familias que poseen hijos con DG en los servicios públicos de salud. Estudio cualitativo, descriptivo, exploratorio, desarrollado junto a la Asociación de padres y amigos de los excepcionales (APAE) ubicada en la región norte del estado de Rio Grande do Sul, con 15 familias que poseen hijos con DG, usuarios de ese servicio. La recolección de datos fue desarrollada en el período de marzo a mayo de 2018 por medio de entrevistas semiestructuradas y sometidas al análisis temático, balizado por la teoría bioecológica del desarrollo humano, de Urie Bronfenbrenner. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación de la Universidad Federal de Rio Grande, con registro en el CAAE: 79500317700005324 - 184/2017. Los resultados apuntan que el impacto sentido por la familia en el momento de la constatación del diagnóstico de una DG en el hijo, puede generar sentimientos como culpa, tristeza, sufrimiento, pesimismo entre otros y éstos pueden ser vivenciados en diferentes momentos, ya sea en el prenatal, el momento del nacimiento y / o durante el proceso de crecimiento y desarrollo del hijo. Se constata también innumerables dificultades evidenciadas junto a las familias como: internaciones hospitalarias recurrentes, sobrecarga del familiar cuidador, aislamiento social, dificultades económicas y desarmonía conyugal. Sin embargo, para muchas familias la venida de un hijo con DG, contribuyó a una (re) organización familiar experimentando un nuevo emerger en la relación conyugal, el apoyo de la familia extensa, además de la fe y la religiosidad como un punto fuerte en el proceso de enfrentamiento. El apoyo informal reportado por las familias fue encontrado junto a la Asociación de Padres y Amigos de los Excepcionales (APAE). La trayectoria recorrida por las familias junto a los servicios públicos de salud se mostró por debajo de lo esperado, ya que las familias se enfrentaron a una verdadera batalla, en la búsqueda de sus derechos, contribuyendo al desgaste físico y psicológico de sus miembros. El profesional enfermero puede contribuir dirigiendo los caminos junto a estas familias, ya que desempeña un papel primordial dentro de los servicios de salud. Su práctica clínica permite suplir las necesidades que estas familias presentan, sea por medio de actividades clínicas asistenciales, educativas y organizacionales.

DESCRIPTORES: Familia; Enfermería; La enfermedad; La genética.

1. INTRODUÇÃO

Este projeto de tese foi desenvolvido no âmbito do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem vinculado ao Grupo de Estudos e Pesquisa em Família, Enfermagem e Saúde (GEPEFES), da Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande/RS. O mesmo centra-se na problemática enfrentada pelas famílias que possuem filhos com Doença Genética (DG).

A escolha desta temática, como foco da tese de Doutorado em Enfermagem tem sua origem na própria trajetória acadêmica e profissional da autora, uma vez que a afinidade pela área da genética se iniciou já na minha formação como enfermeira, ainda no curso de graduação. Desde então, a busca por aprofundamento teórico e prático direcionou-me para a realização do curso de mestrado profissionalizante em genética e toxicologia aplicada. Nesse nível de formação, foi possível adquirir elementos fundamentais na construção do conhecimento em genética, especialmente no desenvolvimento de novas metodologias aplicáveis nas áreas de diagnóstico clínico e análise molecular.

A partir da minha inserção nessa área e atuando como docente no Curso de Graduação em Enfermagem, inquietações e questionamentos me levaram a pensar sobre e a olhar para a família em que se estabelece a evidência ou a possibilidade de uma DG e, assim, buscar identificar como a enfermagem pode aplicar seus conhecimentos na assistência, no ensino e na pesquisa sob a ótica da genética/genômica.

Posso afirmar que foi no exercício da docência que se intensificou a reflexão sobre a necessidade de abordar, já na formação acadêmica, a problemática vivenciada pelas famílias que convivem com a DG e é, portanto, a partir dessa vivência profissional do *ensinar e mediar a aquisição do saber* que se inicia a busca de maior aprofundamento e capacitação para articular o ensino e a pesquisa sobre essa temática no Curso de Doutorado em Enfermagem.

Nesse sentido há que se considerar, assim como o faz Lea et al. (2011) que, possivelmente, um dos principais desafios para a formação dos profissionais de enfermagem neste século é a integração da genética/genômica ao cuidado em saúde. Mediante os avanços proporcionados por essas ciências, os enfermeiros

precisam de atualização, por meio da aquisição de saberes nessas áreas de conhecimento, de modo a incorporá-los à assistência.

Hoje em dia, a ciência da genética ampliou-se para a genômica e, como forma de entender essa expansão, faz-se necessário identificar essas ciências e seus conceitos. Para tanto, toma-se como ponto de partida a conceituação do termo “genética”, o qual se refere à ciência que estuda os genes isoladamente, seu funcionamento, os mecanismos por meio dos quais os traços biológicos são transmitidos de geração para geração e se expressam em um indivíduo.

A abordagem tradicional da genética está centrada em alterações cromossômicas, doenças gênicas e síndromes raras. (FLÓRIA-SANTOS et al., 2011). Entretanto, o termo “genômica” envolve o estudo de todos os genes no genoma humano, e suas interações com outros genes e com o meio ambiente por meio de fatores culturais e psicossociais. (INTERNATIONAL SOCIETY OF NURSES IN GENETICS, 2007; CONSENSUS PANEL ON GENETIC/GENOMIC NURSING COMPETENCIES, 2009).

Para Flória-Santos et al. (2013) as aplicações da genética estão, indiscutivelmente, se tornando um componente essencial para a compreensão da maioria das doenças, constituindo uma questão importante para todos os profissionais da saúde. A rapidez com que os novos conhecimentos genômicos, com potencial aplicação ao cuidado, estão sendo descobertos vem transformando o modelo de atenção à saúde.

A Organização Mundial de Saúde (OMS) considera como deficiência qualquer “problema nas funções ou na estrutura do corpo, tais como um desvio importante ou uma perda”. Nesta definição, enquadram-se as DGs definidas como modificações estruturais ou funcionais resultantes de alterações da morfogênese (*in útero*), presentes no momento do nascimento e que não são originadas por traumatismos durante o parto (REGATEIRO, 2007).

A maioria das DGs pode ser classificada em três grandes grupos, sendo o primeiro das anomalias cromossômicas, como a Síndrome de Down, o segundo, dos transtornos monogênicos autossômicos ou ligados ao cromossomo X, como a neurofibromatose e a fibrose cística, e o terceiro, o grupo das doenças de herança multifatorial ou complexa, como é o caso das cardiopatias congênitas, do retardo

mental e de várias doenças do adulto, como hipertensão e câncer (VIEIRA et al., 2013).

Em termos estatísticos, a OMS identifica que as DGs atingem de 3% a 10% da população (KIM et al., 2010). Neste cenário, pelo menos 7,6 milhões de crianças nascem a cada ano com malformações genéticas ou congênitas, e, desse total, 90% das crianças nascem em países de renda média ou baixa. Nos países desenvolvidos, as DGs e congênitas são a segunda causa principal de mortalidade infantil, com uma prevalência no nascimento de 25-60 por 1000 (FONTINELE et al., 2015). Em algumas comunidades a maior prevalência de DGs, no entanto, deve-se a fatores sociais ou culturais, os quais incluem a tradição de casamentos consanguíneos, que resultam em uma maior taxa de doenças autossômicas recessivas, malformação congênita, morte fetal ou retardo mental (FONTINELE et al., 2015).

No Brasil, conforme a OMS – Sociedade Brasileira de Genética Clínica – e a Sociedade Brasileira de Genética (BRASIL, 2009), cerca de 5% das gestações resultam no nascimento de uma criança com algum tipo de anomalia congênita ou DG. Dada à relevância dessa informação, ações governamentais relacionadas à prevenção, monitoramento, manejo e tratamento das doenças geneticamente determinadas foram implementadas no Sistema Único de Saúde (SUS) nas últimas décadas. Dentre essas ações, no ano de 1992, foi instituída a Triagem Neonatal (TN), denominada popularmente de *Teste do pezinho*, visando o diagnóstico precoce de doenças metabólicas, genéticas e/ou infecciosas. Esse teste é obrigatório em todo o País.

No ano de 2001, o Ministério da Saúde, através da Secretaria de Assistência à Saúde, empenhou-se na reavaliação da TN no SUS, o que culminou na publicação da portaria ministerial (Portaria GM/MS n.º 822, de 6 de junho de 2001) que criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) com o objetivo de detectar os casos, confirmar o diagnóstico e instituir o acompanhamento e tratamento das doenças como a fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doenças falciformes, outras hemoglobinopatias e fibrose cística. A PNTN visa à cobertura de 100% dos nascidos vivos (BRASIL, 2002). Além do PNTN foram implementados o Programa de Fortificação das farinhas com ácido fólico, a Implantação do Campo 34 (Detectada alguma Má Formação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica) na

Declaração Nacional de Nascidos Vivos e o tratamento das doenças de Gaucher e da Osteogênese Imperfeita (VIEIRA et al., 2013).

Suscetível às reivindicações dos médicos geneticistas e das associações de familiares e pessoas afetadas por DGs, o poder executivo publicou, em 20 de janeiro de 2009, a portaria 81, que instituiu, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC). O principal objetivo da PNAIGC é estabelecer uma linha de cuidados integrais que compreenda promoção, prevenção, tratamento e reabilitação de pacientes com doenças genéticas, decorrendo de todos os níveis de atenção à saúde e com atuação profissional interdisciplinar (BRASIL, 2009). Contudo, essa política ainda apresenta algumas limitações e carece de regulamentação.

No Brasil o diagnóstico e tratamento de uma DG ainda é um desafio. Estudos sobre a atenção em genética no País realizados por Llerena (2002), Horovitz et al. (2006; 2012) apontam um despreparo dos serviços de saúde tanto por parte dos profissionais, quanto da questão dos investimentos nesta área, seguido dos poucos centros de referência em atendimento genético dificultando, desta forma, o diagnóstico precoce que possibilitaria o tratamento e o acompanhamento adequado para cada caso, evitaria ou amenizaria sequelas que comprometem a qualidade de vida de seus portadores e a repercussão significativa no microsistema familiar (VIEIRA et al., 2013).

A magnitude desses dados e o ônus sentido não só pelo indivíduo afetado, mas também pela sua família, causa um grande impacto acarretando mudanças na dinâmica familiar. Uma vez que é considerada uma doença crônica, a DG afeta a todos desse núcleo familiar, os quais precisam reestruturar seu cotidiano para acolher e cuidar da criança doente na prestação dos atendimentos diários e contínuos. Estudo realizado em 2012 com famílias que enfrentam esse problema indicou que, quando a doença é genética, podem surgir sentimentos de responsabilidade pela ocorrência interferindo na adaptação da família (MARTINS et al., 2012).

O cuidado à criança é da responsabilidade de todos, porém um dos membros da família passa a ser o cuidador principal, responsabilizando-se pelas hospitalizações, consultas médicas, pelos cuidados no ambiente domiciliar (LEITE et al., 2015). Geralmente esse cuidador é uma figura feminina que assume desde

os cuidados básicos até os específicos da DG. Nesses casos, é a mãe que acolhe, alimenta e cuida confirmando o papel social que historicamente lhe é atribuído, tornando-se a cuidadora principal e arcando com os impactos diversos em sua vida (LEITE et al., 2015).

Na maioria das vezes, essas mães ficam impossibilitadas de exercer atividades fora do lar devido ao tempo exigido com o cuidado do filho, sendo que aquelas que estavam inseridas no mercado de trabalho, frequentemente abrem mão de suas atividades laborais pela impossibilidade de conciliar trabalho e família (MARTINS et al., 2012).

As DGs comprometem o microsistema familiar gerando momentos difíceis com avanços e retrocessos nas relações entre seus membros. O cuidado à criança consome energia e tempo da família, além de suprimir sua privacidade e, por vezes, provocar o isolamento social. Para a família, além dos cuidados requeridos, as DGs demandam dedicação quase que exclusiva, recursos financeiros e emocionais e se constituem em múltiplos desafios, especialmente no que tange a relação com os serviços de saúde (LUZ et al., 2015).

Dado o cenário de muitas DGs, a família passa a frequentar com maior periodicidade os serviços de saúde. Na maioria dos casos, a DG impõe ao paciente limitações de ordem motora, cognitiva, emocional ou, ainda, de outra natureza exigindo que esse paciente seja acompanhado em nível de atenção primária, secundária e terciária por um período muito longo (geralmente por anos). No caso de crianças que evoluam cronicamente, os serviços de saúde representam um ponto forte da sua rede social de apoio e tratamento (MARTINS et al., 2012).

É sabido que o cuidado à criança com DG é complexo e isso exige da família a determinação de estratégias para o seu enfrentamento. Não raras vezes, famílias (ou as mães-cuidadoras) fazem uma verdadeira “peregrinação” na tentativa de preservar a saúde da criança e, para tal, buscam por profissionais capacitados e centros de referência que possam, efetivamente, realizar o tratamento.

Estudo desenvolvido por Salvador et al. (2015) com famílias que possuem filhos com doença crônica apontou que a rede de apoio social é composta por pessoas que possuem vínculos sociais entre si, sendo assim, o apoio social possui a dimensão informativa ou de recursos fornecidos gerando efeitos físicos, emocionais e comportamentais benéficos.

Em muitas famílias as estratégias de enfrentamento se iniciam no próprio ambiente domiciliar, isso porque a criança com DG crescerá, ganhará peso e estatura e, para além das necessidades iniciais, ela exigirá cuidados que acarretarão, inclusive, em mudanças físicas no cuidador principal. Este, além do comprometimento emocional que, muitas vezes, advém das dificuldades de convívio social, pode ver-se limitado fisicamente para o cuidado, tendo sua saúde comprometida (SALVADOR et al., 2015).

O enfrentamento da doença pode provocar desgaste físico e psicológico, principalmente para o cuidador, com o desenvolvimento de medos, insegurança, depressão entre outros. Os familiares dessas crianças se tornam pessoas com necessidades especiais, uma vez que eles precisam de orientações sobre como lidar com o problema, além de terem de reorganizar a estrutura familiar e pensar/planejar estratégias de ação para cuidado com a doença e suas sequelas (GONDIM; PINHEIRO; CARVALHO, 2009).

É neste contexto que a enfermagem se apresenta como parte de uma abordagem e pode contribuir de forma significativa, multiprofissional e interdisciplinar. Sua prática clínica permite suprir as necessidades que as famílias apresentam e, a partir disso, são criados vínculos pela convivência diária que auxiliam na compreensão da doença, no seu enfrentamento e no estabelecimento de meios para facilitar o processo de tratamento.

A enfermagem desempenha um papel primordial junto a esse grupo (o portador de DG e sua família), uma vez que pode identificar como se estabelecem as relações no convívio com a doença, a repercussão da doença na dinâmica intrafamiliar e/ou a contribuição do ambiente na evolução da enfermidade.

Um estudo realizado por Furtado e Lima (2003), junto a famílias de filhos portadores de fibrose cística, identificou que os pais que vivenciam a doença do filho são, potencialmente, os melhores indicadores de caminhos e intervenções que a enfermagem pode seguir. E é, portanto, neste amplo e complexo cenário, que a enfermagem como profissão que presta cuidados em saúde, encontra-se na linha de frente da assistência, o que possibilita atuar como um elo entre as famílias e o portador de DG, junto com os demais membros da equipe de saúde.

As desordens genéticas não podem mais ser ignoradas pela enfermagem, uma vez que a genética é uma parte integral das práticas cotidianas desses

profissionais. Porém, a enfermagem em genética ainda é uma área nova no Brasil e, por isso, enfermeiros que se deparam com essa realidade se vem com conhecimento limitado para atuar nas questões que envolvem a área, face à deficiência no ensino de genética nos cursos de graduação, que leva, muitas vezes, a uma percepção equivocada sobre o alcance da mesma (LEWIS, 2011).

Um estudo evidenciou que a grande maioria dos enfermeiros ainda não está suficientemente preparada para traduzir e aplicar os avanços da era genômica em sua prática profissional, de modo a possibilitar a promoção de um cuidado específico para cada indivíduo e sua família (CALZONE et al., 2010).

Além disso, a deficiência de uma rede estruturada de serviços de atendimento em genética no Brasil contribui para esta lacuna no serviço de enfermagem nesta área. Portanto, entende-se a necessidade do desenvolvimento de pesquisas que contribuam para alicerçar as estruturas educacionais e políticas, uma vez que as DGs são um grande problema de saúde pública que envolve não somente o portador, mas o seu microssistema, mesossistema, exossistema e macrossistema familiar.

Nesta perspectiva justifica-se este estudo levando em consideração, ainda, a representatividade da DG e o seu impacto no cenário da saúde, uma vez que se observa a insuficiência do sistema político de saúde no país, bem como, da resposta governamental à problemática das DGs ilustrada pela escassez e pelos obstáculos que se impõem para a criação e efetiva implantação de tais políticas. Além disso, os desdobramentos que a doença traz no âmbito familiar, sejam eles emocionais, financeiros e/ou sociais, fazem emergir novos desafios a serem enfrentados, ao mesmo tempo em que sugerem novos paradigmas aos serviços de enfermagem.

Como contribuição deste estudo, pretende-se aprofundar o conhecimento acerca do processo de viver das famílias que possuem filhos com DG, mapeando as estratégias de enfrentamento utilizadas por elas em seu contexto de vida. Espera-se, também, colaborar na gestão dos serviços de saúde e a prática clínica dos enfermeiros, direcionando as orientações necessárias para o enfrentamento dos problemas, e a exploração de estratégias que possibilitem às famílias gerenciarem suas necessidades durante todo o ciclo vital.

Nesse sentido, o profissional enfermeiro, como um elemento central na promoção, prevenção, reabilitação da saúde e alívio do sofrimento dessas famílias, necessita estar imbuído de conhecimento também das questões que envolvem a genética/genômica para poder atuar com as especificidades que elas condicionam.

Com base no exposto, a tese defendida neste estudo afirma que: ***o conhecimento sobre o processo de viver das famílias que possuem filhos com DG e, particularmente as estratégias que utilizam para o enfrentamento desta condição, permite ao enfermeiro estabelecer os cuidados para as famílias respondendo às especificidades que cada doença genética condiciona.***

2. OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO GERAL

Compreender o processo de viver das famílias que possuem filhos com doenças genéticas (DGs), com ênfase nas estratégias que utilizam para o enfrentamento desta condição no seu cotidiano.

2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Identificar as repercussões do diagnóstico da doença genética na família ao longo do tempo.
- Conhecer as dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias durante o processo de viver com a DG em um filho.
- Identificar as trajetórias e vivências das famílias que possuem filhos com DGs nos serviços públicos de saúde.

3. REVISÃO DE LITERATURA

Este capítulo está estruturado em quatro eixos temáticos os quais compõem uma das dimensões do quadro teórico de referência que foi utilizado ao longo do desenvolvimento deste estudo. O primeiro deles, aborda as questões relacionadas à genética/genômica e as principais DGs presentes na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE). Local onde os participantes deste estudo foram recrutados. O segundo trata das repercussões da DG no seio familiar. O terceiro discute os programas e políticas de atendimento às DGs e o quarto eixo traz um panorama da atuação do enfermeiro na área da genética/genômica.

3.1 DA GENÉTICA À GENÔMICA E SUAS DOENÇAS

A genética pode ser formalmente definida como a ciência que estuda os genes, seu funcionamento, os mecanismos através dos quais os traços biológicos são transmitidos de geração para geração e expressos em um indivíduo (FEETHAM; WILLIAMS, 2004). A abordagem tradicional da genética está centrada em alterações cromossômicas, doenças hereditárias ou síndromes raras, que afetam apenas uma pequena porção da população como, por exemplo, fibrose cística, anemia falciforme, hemofilia, as quais são conhecidas como doenças monogênicas por resultarem de alterações ou mutações em um único gene (FLÓRIA-SANTOS, 2006).

A nova visão da genética amplia esse conceito, para a área da genômica, reconhecendo que várias doenças, frequentes, cujas causas a princípio eram observadas como resultantes do estilo de vida, dieta e fatores ambientais também podem possuir componente genético e hereditário. Recentemente, reconhece-se que as interações entre o genoma, ou seja, todo o DNA (Ácido Desoxirribonucleico) contido em um organismo ou em uma célula e o meio ambiente, desempenham papel fundamental no desenvolvimento de muitas patologias, sob a influência de fatores culturais e psicossociais (FLÓRIA-SANTOS, 2006).

Segundo Fontinelle et al. (2015), cerca de 7,6 milhões de crianças nascem a cada ano com um defeito ou desordem genética grave, sendo 90% delas nos

países em desenvolvimento, onde 80% da população global contribuem significativamente para a mortalidade infantil. Dados apresentados no Brasil apontam que aproximadamente 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia congênita determinada ou influenciada por fatores genéticos (MEIRA E ACOSTA, 2009).

A mortalidade infantil no Brasil vem apresentando uma grande redução proporcional dos óbitos por causas infecciosas e respiratórias, que passam para menos de 10%, assumindo as malformações congênitas, a segunda posição, como causa de 13% dos óbitos em menores de um ano. Sendo que à medida que os problemas de origem infectocontagiosa e carencial estão sendo resolvidos, aqueles de ordem congênita e hereditária se tornam pertinentes e de relevância para a saúde pública (VIEIRA et al., 2013).

Nos países em desenvolvimento, observa-se um maior número de nascimentos de mães com mais de 35 anos, fato de que em conjunto com o reduzido acesso ao diagnóstico pré-natal e a interrupção da gestação, induz a um aumento relativo de prevalência de nascimento de defeitos congênitos. O número de malformações congênitas e doenças monogênicas é similar aos países ricos. Nos países em desenvolvimento, outra preocupação é o aumento de algumas doenças com predisposição genética, como o câncer, doença cardiovascular, obesidade e diabetes, particularmente nas populações urbanas, uma vez que a expectativa de vida aumentou e mudaram os costumes, a dieta e o estilo de vida (PENCHASZADEH et al., 1999).

Em relação ao câncer, os dados apontam que o mesmo representa a segunda causa de óbito na população geral. Desse total, estima-se que entre 5% e 10% sejam hereditários, configurando síndromes de predisposição hereditária para câncer, herdadas em sua grande maioria de forma autossômica dominante (BRASIL, 2009a).

A seguir apresentaremos as principais DGs presentes na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), localizada na região norte do Estado do Rio Grande do Sul/RS, local onde este estudo foi desenvolvido.

3.1.1 Síndrome de Down

A Síndrome de Down (SD), também denominada trissomia do 21, é causada pela presença de um cromossomo 21 extra nas células do portador, que pode ser herdado do pai ou da mãe. É uma condição genética reconhecida há mais de um século por John Langdon Down, constituindo-se em uma das causas mais frequentes de deficiência mental. Caracteriza-se por graus variáveis de retardo no desenvolvimento mental e motor (NAKADONARI E SOARES, 2006).

No entanto, a forma mais comum é a trissomia simples, que abrange por volta de 96% dos casos e os outros tipos (translocação e mosaicismo) 2% cada um deles (MATTOS E BELLANI, 2010).

A ocorrência da SD tem sido relacionada à idade materna. Mulheres com idade superior a 35 anos tem maior predisposição a gerar uma criança com SD, devido ao envelhecimento dos ovócitos. Acredita-se, também, que a idade paterna maior que 55 anos pode aumentar as chances de se gerar uma criança com a síndrome, porém cerca de 95% dos casos são de origem materna (NAKADONARI E SOARES, 2006).

A SD apresenta uma prevalência em torno de 1 para cada 700 a 800 nascidos vivos. Os problemas de saúde mais comuns nos portadores da síndrome são cardiopatias congênitas, problemas respiratórios, deficiências visuais e auditivas, hipotireoidismo e distúrbios emocionais e de crescimento (NUNES E DUPAS, 2011).

Segundo o estudo de Mattos e Bellani (2010), a hipotonia muscular está presente em 100% dos casos da síndrome, o que faz com que o desenvolvimento inicial da criança seja precário. Assim, ela demorará mais tempo para sorrir, balbuciar, falar, sustentar a cabeça, segurar objetos, rolar, sentar, arrastar, engatinhar, andar e correr.

Nem todos os acometidos pela patologia apresentam os mesmos fenótipos, porém a deficiência mental está presente em todos os casos. Os portadores da síndrome podem apresentar características físicas específicas, como baixa estatura, hiperflexibilidade das articulações, mãos pequenas e largas com prega palmar única, face larga e achatada, olhos distantes um do outro, nariz pequeno com base nasal achatada, baixa implantação das orelhas, língua projetada para

fora da boca, palato ogival, genitais hipodesenvolvidos, excesso de pele na nuca, cabelo liso e ralo (LUZ et al., 2008).

A SD é a causa mais comum de deficiência mental e o diagnóstico clínico pode ser dado no pré-natal e até mesmo no nascimento, através de suas características físicas peculiares, sendo a notícia informada aos pais normalmente nesse momento. No entanto, hoje se tornou frequente a descoberta desse diagnóstico ainda no período gestacional, através de exames cada vez mais precisos que em caso de suspeita da síndrome, pode-se confirmar pelo exame de cariótipo. Os diagnósticos pré-natais, como a análise sanguínea da mãe e a ultrassonografia, têm uma alta taxa de acerto na detecção da SD, auxiliando na preparação da família para receber a criança portadora (CUNHA et al., 2010).

O diagnóstico torna-se um marco na vida da família, que precisa se reorganizar, com predominância de sentimentos negativos, bem como, comportamentos de superproteção. Frequentemente, a notícia não é transmitida de maneira adequada, o que faz aumentar o sofrimento e conseqüentemente, traz mais dificuldades para a adaptação familiar e aceitação do diagnóstico da criança (CUNHA et al., 2010).

As famílias possuem formas diferentes de receber a notícia do diagnóstico e encará-la, sendo que algumas descobrem ainda durante a gestação e outras apenas no momento do nascimento. Quando a descoberta da SD ocorre durante a gestação, supõe-se que os pais terão uma oportunidade maior de se preparar para aceitar a condição do filho, porém, podem surgir sentimentos de angústia e medo do desconhecido até o momento do nascimento, onde será possível saber com maior clareza o grau de comprometimento da criança (NUNES et al., 2011).

3.1.2 Síndrome de Dandy Walker

A Síndrome de Dandy Walker (SDW) é caracterizada por um grupo de malformações congênitas do sistema nervoso central que compromete especialmente o cerebelo e os espaços cheios de líquido cérebro-espinhal em torno dele. A partir dos estudos realizados por D'Agostino, em 1963, e Hart et al. em 1972, foi possível definir a tríade característica da malformação: agenesia completa

ou parcial do vermis cerebelar; dilatação cística do quarto ventrículo; e alargamento da fossa posterior com deslocamento dos seios laterais, tentório e confluência dos seios da duramater para cima. Essa tríade é normalmente encontrada em associação com hidrocefalia supratentorial, que deve ser considerada uma complicação (KHAN et al., 2009; FONSECA et al., 2017).

A Síndrome de DW é classificada em três formas: malformação de DW clássica, constituída pela tríade mencionada anteriormente; variante de DW, caracterizada por disgenesia cerebelar sem alargamento da fossa posterior e hipoplasia do vermis cerebelar; e Megacisterna Magna, em que ocorre o alargamento da cisterna magna sem alteração no vermis cerebelar e no quarto ventrículo. A variante de DWr é o tipo mais comum de manifestação da síndrome (KHAN et al., 2009).

Estima-se que a incidência da Síndrome de DW seja de 1 para cada 25.000/35.000 nascimentos e sua mortalidade de 10 a 66%, em consequência principalmente das malformações associadas que estão presentes em aproximadamente 75% dos fetos acometidos. Os fatores etiológicos são: exposição no pré-natal à rubéola, toxoplasmose, citomegalovírus, álcool, warfarina e dieta com deficiência de riboflavina (KHAN et al., 2009).

Para o diagnóstico, há necessidade de exames de imagem, como a tomografia computadorizada de crânio e ressonância magnética. Clinicamente, pode haver moderado atraso do desenvolvimento psicomotor, microcefalia e hipotonia. Os pacientes podem manifestar, também, algumas alterações oculares como coloboma corioretiniano e nistagmo. No entanto, os sintomas predominantes se referem à hidrocefalia, geralmente nos dois primeiros anos de vida, porém, esta pode aparecer tardiamente. A hidrocefalia está presente em três quartos dos casos de Malformação de DW, sendo que 12% dos casos de hidrocefalia congênita são causados por esta patologia. Dependendo do grau da malformação encefálica cerebelar, pode haver retardo mental, espasticidade, crises convulsivas e vômitos (FONSECA et al., 2017).

O tratamento oferecido aos neonatos com hidrocefalia compreende um trabalho multidisciplinar, envolvendo especialidades médicas como a neonatologia, a neuropediatria, e a neurocirurgia; também, uma equipe de enfermagem especializada, fonoaudiólogos e fisioterapeutas. O tratamento específico da

hidrocefalia requer muitas vezes intervenção cirúrgica. O prognóstico dos hidrocéfalos congênitos parece variar de acordo com a gravidade dessa alteração e da presença ao nascimento de malformações associadas (DAL FABRO, 2008).

O exame de cariótipo é uma ferramenta importante, esclarecedora e significativa para os pais que necessitam de diagnóstico para o seu recém-nascido. Com este exame, é possível identificar diferentes tipos de anomalias cromossômicas. O diagnóstico definitivo promove o adequado e efetivo aconselhamento genético e reprodutivo. É de fundamental importância o conhecimento do quadro clínico e o prognóstico dos pacientes com anomalias cromossômicas. Assim, facilitará a decisão de se estabelecer ou não tratamentos invasivos, como, por exemplo, intervenções cirúrgicas. Tornam-se essenciais diagnósticos confirmados rapidamente para que a equipe de saúde possa tomar decisões corretas (FANTIN et al., 2017).

3.1.3 Síndrome do X Frágil

A síndrome do X frágil (SXF) também conhecida como síndrome de Martin e Bell, é considerada a principal causa hereditária de déficit cognitivo e a segunda etiologia genética da deficiência mental, superada apenas pela Síndrome de Down. Trata-se de uma condição genética associada ao cromossomo X dominante (FRANÇA et al., 2011).

A SXF apresenta uma mutação no cromossomo X, no gene FMR-1 (Fragile Mental Retardation 1), identificada microscopicamente por uma constrição denominada sítio frágil no braço longo do cromossomo X. Nessa mutação o gene FMR-1 apresenta sequências repetidas de nucleotídeos CGG. Em pacientes normais essa repetição varia de 10 a 50 pares de bases. Indivíduos que possuem repetições entre 50 e 200 cópias têm a pré-mutação e, podem ou não, expressarem caracteres da síndrome; já os portadores de sequências repetidas acima de 200 pares de base são considerados afetados pela doença (AMARAL et. al., 2012; MELO et al., 2015).

A literatura aponta que uma a cada 250 mulheres e um a cada 700 homens são portadores da pré-mutação. A maior incidência da síndrome na forma completa também está no sexo masculino, cuja prevalência é de 1:4000 em homens e 1:6000

em mulheres. No Brasil estima-se que 8% dos homens e 4% das mulheres com deficiência mental sejam portadores da SXF. As características das mulheres portadoras de mutação completa se apresentam de uma forma bem mais branda que nos homens (FRANÇA et al., 2011; MELO et al., 2015; AMARAL et al., 2012).

Os indivíduos acometidos apresentam sinais e sintomas clínicos, físicos, comportamentais e cognitivos. As principais características físicas manifestadas pelos indivíduos acometidos apresentam-se através de: face alongada com maxilar e orelhas proeminentes, hiperextensibilidade articular, macro-orquidismo (aumento anormal no tamanho dos testículos), palato arqueado e pé chato. Os distúrbios cognitivos mais frequentes são o déficit intelectual, dificuldades nas funções executivas – responsáveis pela tomada de decisões em situações complexas, atraso na aquisição da linguagem e falhas na memória a curto prazo. Dentre as alterações comportamentais destacam-se a ansiedade, déficit de atenção, agressividade, hiperatividade, defensividade tátil e contato visual diminuído. As manifestações comportamentais desses indivíduos se assemelham as do autismo, como, por exemplo: dificuldade de interação social, ansiedade e estereotipia (FRANCO et al., 2014; MELO et al., 2015).

Esses fenótipos podem variar em cada pessoa e não há uma característica comum para todos acometidos e sequer a presença ou ausência de alguma delas é conclusiva para o diagnóstico que é realizado a partir do estudo do gene FMR-1. Os profissionais de saúde são os primeiros responsáveis pela identificação dos sinais que podem levar ao diagnóstico, sendo que seu papel é fundamental na identificação precoce da síndrome e no processo de acompanhamento da criança e da família (FRANCO et al., 2014).

Um estudo de Franco et al. (2012) relata que algumas suspeitas iniciam por volta dos três meses de idade da criança, quando as mães passam a notar a falta de tônus muscular e dificuldades na atividade motora. Entre os 6 e 12 meses aumenta o sentimento de algo não estar bem e a partir dos 24 até os 36 meses parece consolidar-se a certeza de dificuldades no desenvolvimento, principalmente ao nível da fala. Algumas mães sentem total ausência de respostas da comunidade médica e que suas preocupações, suspeitas e medos, são frequentemente desconsideradas, sendo a mãe rotulada de ansiosa.

De acordo com estudos de Cherubini et al. (2008), diante da existência da SXF, que é transmitida através de gerações, sendo a mãe a principal transmissora é possível que exista uma alteração no autoconceito parental, que pode originar um maior nível de estresse nessas mães. Porém, quando as mães recebem apoio e assistência de outros membros da família frente aos cuidados da criança, elas tendem a desenvolver maior confiança em relação ao seu desempenho, diminuindo os sentimentos de solidão. Após o recebimento do diagnóstico os pais necessitam encontrar alguém que possa-os esclarecer, que já tenham passado pela mesma experiência, no intuito de poder compartilhar suas angústias. A SXF constitui-se como uma patologia que ainda é pouco conhecida, o que pode trazer dúvidas aos pais. Assim, a troca de informações permite uma melhor compreensão do problema e conhecimento de estratégias para enfrentamento da doença (RAMALHINHO, 2014).

No que diz respeito ao tratamento, o objetivo é propiciar intensa e continuamente o desenvolvimento do máximo potencial de inteligência e aprendizagem de cada indivíduo. Ainda não há cura para a SXF, mas existe tratamento para a maioria dos sintomas, sendo que o uso de medicamentos pode atenuar ou eliminar certos sintomas da doença. O diagnóstico pelo teste genético molecular, combinado com o aconselhamento familiar sobre a hereditariedade da síndrome é a melhor maneira de prevenir novas gerações de pessoas afetadas (FRANÇA et al., 2011; AMARAL et al., 2012).

Existe uma necessidade de se divulgar informações sobre a SXF, tanto para as famílias como para os profissionais de saúde. O profissional deve estar atento ao manejo desses pacientes, pois cada um apresenta particularidades inerentes a doença. Considera-se fundamental o atendimento multidisciplinar, para que se possa reestabelecer da melhor maneira a saúde geral do paciente (FRANÇA et al., 2011).

3.1.4 Síndrome de Rett

A Síndrome de Rett (SR) é definida como uma desordem do desenvolvimento neurológico, relativamente rara, tendo sido reconhecida pelo mundo no início da década de 1980. É uma alteração neurológica de causa

genética que decorre de uma mutação no cromossomo X, mais especificamente no gene MECP2. Por essa razão, atinge de forma predominante o sexo feminino e apresenta um quadro clínico com grave comprometimento físico, social e ocupacional. É a segunda causa mais frequente de deficiência mental em meninas e pode atingir diversos grupos raciais em todo o mundo (RIBEIRO E GASPAR, 2017).

Pelos critérios da CID-10, a SR está incluída no F84, sendo classificada como um dos Transtornos Globais do Desenvolvimento, grupo de transtornos caracterizados por alterações qualitativas das interações sociais recíprocas, comunicação e atividades e interesses restritos e estereotipados. Ainda, no Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, a patologia é classificada como um dos cinco Transtornos Invasivos do Desenvolvimento (PAZETO et al., 2013).

Atualmente, a síndrome apresenta uma prevalência da doença de 1:12.000 a 1:22.000 em todas as meninas nascidas vivas, representando uma das causas mais frequentes de deficiência mental severa que afeta o sexo feminino. Em 1986, foram identificados no Brasil os cinco primeiros casos de meninas com Síndrome de Rett (PAZETO et al., 2013).

O quadro clínico da patologia é caracterizado por um desenvolvimento relativamente normal até os 6-18 meses, seguido por uma deterioração de funções motoras e cognitivas. Os principais sinais e sintomas são retardo mental, crises convulsivas, regressão das habilidades sociais, cognitivas e motoras, demência, apraxia e ataxia; aquisição de movimentos estereotipados das mãos, que se caracterizam pela perda de uso funcional das mãos, sendo a criança incapaz de usá-las voluntariamente. A criança pode desenvolver também irregularidades respiratórias, como apnéia e hiperventilação, bem como, escoliose, bruxismo e distúrbios comportamentais como risos, gritos e choros excessivos (SPLENDORE et al., 2012).

Conforme a síndrome progride pode haver perda da fala, desnutrição e disfunção gastrointestinal, dificuldades na deglutição, incontinência urinária e fecal (QUEIRÓZ et al., 2014; SPLENDORE et al., 2012; SILVA et al., 2016). Existe a forma clássica da doença e as chamadas variantes ou formas atípicas, onde nem todos os sinais clínicos estão presentes. Os casos atípicos podem ser mais ou menos graves do que a forma clássica. Por exemplo, existe uma variante onde a

criança apresenta convulsões desde o nascimento e outra onde a fala é preservada (SPLENDORE et al., 2012).

Para o tratamento da SR é recomendado o trabalho de uma equipe multidisciplinar decorrente da grave sintomatologia. Alguns recursos que podem ser usados a fim de melhorar a qualidade de vida dos pacientes são: hidroterapia, musicoterapia vibroacústica, fisioterapia aquática e a equoterapia (QUEIRÓZ et al., 2014). O diagnóstico precoce facilita o estabelecimento de várias estratégias terapêuticas com cuidados adequados com a saúde e a estimulação precoce da criança, melhorando significativamente sua qualidade de vida. Os profissionais devem trabalhar de forma a orientar e preparar a criança e sua família (MURILLIO, 2012).

3.2 REPERCUSSÕES DA DOENÇA GENÉTICA NO SEIO FAMILIAR

A gestação, por si só, já é um evento muito significativo na vida da mulher e é permeada por valores e transformações que se constituem como ímpares. A mesma envolve diversos sentimentos, tais como: alegria, realização pessoal, preocupação, angústia, entre outros, comumente acompanhados pela idealização de uma criança perfeita (ROECKER et al., 2012).

No entanto, a chegada de um bebê com malformação produz descontinuidade relacionada a essa idealização do nascimento perfeito, com sonhos desmoronados e sentimentos negativos, não só para a mãe, mas também para o cônjuge e toda a família. Ocasionalmente alterações significantes que modifica radicalmente a rotina diária do casal, como por exemplo, alterações profissionais, relacionais e econômicas (ROECKER et al., 2012).

O impacto da DG na família desperta sentimentos que oscilam entre polaridades muito fortes: amor e ódio, alegria e sofrimento, além de reações como aceitação e rejeição, euforia e depressão. É possível que cada família possa vir a apresentar inúmeras reações e formas diferentes de lidar com a situação da DG (SOUSA; PIRES, 2003).

Geralmente, a família não está preparada para receber o diagnóstico de uma doença de longa duração ou incurável, sendo que essa situação desencadeia sentimentos intensos nos familiares, devido aos vínculos e expectativas que se

formam desde a gestação. O enfrentamento da patologia com todas as suas implicações, desencadeia um desgaste físico e emocional, principalmente para quem está envolvido com o cuidado (SALVADOR et al., 2015).

Segundo o trabalho desenvolvido por Sunelaitis et al. (2007), sobre a perspectiva das mães diante do diagnóstico de SD de seus filhos, a revelação de tal fato desencadeia sentimentos de decepção, negação, punição, choque e revolta. As mães também relatam sentirem-se despreparadas e desorientadas em relação à patologia do filho. Referem, ainda, medo de que o filho venha a sofrer com preconceitos.

Para Roecker et al. (2012) as marcas do nascimento de um filho com malformação geram nos pais, na família e de um modo muito particular, na figura materna, sentimentos de: frustração, vergonha, não aceitação, preocupação, desespero e a necessidade de realmente visualizar o filho, pois foi ela o corpo gerador desta nova vida, inicialmente idealizada, transformando-se em uma realidade diferente do imaginado, com alteração de planos e rotinas para atender às necessidades do novo ser.

O nascimento de um filho com DG na família representa um “mundo novo”, cheio de mistérios e enigmas acerca da patologia ainda pouco conhecida. Informar para a família da criança o diagnóstico de uma doença crônica e incurável não é tarefa simples e torna-se ainda mais complexa, quando essa doença é genética. Na literatura são comuns os relatos de que o momento do diagnóstico traz sentimentos de medo, culpa e raiva aos familiares desses pacientes (PIZZIGNACCO et al., 2011).

Ao receber o diagnóstico de algum tipo de síndrome, a família passa a encarar uma nova realidade, muito diferente daquela que havia planejado para a criança. Geralmente, a mãe ocupa o papel de cuidadora e, na maioria das vezes, necessita abandonar seu emprego e outras atividades para poder se dedicar inteiramente ao filho. Em função disto, a chance de se desenvolver problemas emocionais, como o isolamento social e perda da identidade, é potencializada (RIBEIRO E GASPAR, 2017).

A DG provoca mudanças na dinâmica familiar, sendo necessário reorganizar as atividades cotidianas, o que acaba afetando a todos. Para as famílias, o gerenciamento de uma doença crônica não é tarefa simples. É necessário aprender

novas habilidades, frequentar hospitais e lidar com as sensações de sofrimento que a patologia traz. Outro aspecto importante diz respeito as dificuldades financeiras, que aumentam devido aos cuidados especiais que este filho necessita, gerando grandes manifestações emocionais como tristeza, sentimento de culpa e aflição (SANTOS, 2013).

Torna-se importante compreender o contexto familiar em que esta criança está inserida e trabalhar com todos os componentes, como, por exemplo, os irmãos que podem se sentir esquecidos devido à falta de atenção dos pais e interiorizar as preocupações, aumentando o risco de problemas emocionais futuros (RIBEIRO E GASPAR, 2017).

As alterações e conflitos familiares que surgem com a revelação do diagnóstico vão sendo amenizados conforme são obtidas informações a respeito da doença, do tratamento e cuidados. As famílias, buscam orientações e pessoas que vivenciam experiências semelhantes, na tentativa de amenizar seus anseios e esclarecer dúvidas (LUZ et al., 2011).

O esclarecimento sobre a doença minimiza a ansiedade, permitindo melhora das relações conflitivas e criação de um cenário mais harmonioso e terapêutico. Para superar as adversidades é fundamental que as famílias recebam apoio e informações dos profissionais envolvidos com a assistência, preferencialmente de uma equipe multidisciplinar. O tratamento clínico mostra-se essencial, porém, é necessário conhecer formas que promovam a inserção dessa criança no meio familiar e na sociedade, bem como, a prevenção da discriminação que ela pode vir a sofrer (BOLLA et al., 2013).

3.3 PROGRAMAS E POLÍTICAS DE ATENDIMENTO ÀS DOENÇAS GENÉTICAS

Historicamente no ano de 1988 por determinação da Constituição vigente, a saúde no Brasil passa a ser “um direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação” (NOVOA; BURNHAM, 2011).

Posteriormente a 1988, na ocasião definida a política nacional de saúde, iniciou-se a construção da estrutura legal que permitiu a sua aplicação em todo o território nacional. Já em 1990 foi aprovada a lei orgânica da saúde (lei 8080 revisada e publicada posteriormente como lei 8142/ 1990). Em seguida, o poder executivo passou a regulamentar a aplicação da lei através de portarias chamadas de normas operacionais básicas (NOB) e normas operacionais de assistência à saúde (NOAS). As normas serviram para incentivar a descentralização do sistema, diferenciar gestão de gerência e definir as áreas de aplicação das políticas e as responsabilidades, atribuições e condições para a gestão (SIMÕES, 2004).

Simultaneamente ao desenvolvimento de normas legais que garantiram e orientaram a gestão, a operacionalização e o financiamento do Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil, o mundo passou por um progresso inédito na área da genética humana. Com a finalização do Projeto Genoma Humano, iniciou-se uma revolução no campo da genética, o que possibilitou o conhecimento sobre causa e efeito das doenças e métodos de diagnóstico, criando novas e inéditas terapias, entrando em uma nova época denominada "Era Genômica", a nova fronteira para a ciência (NOVOA, BURNHAM, 2011).

Determinadas políticas públicas de prevenção de DGs já estão disponíveis no Brasil, através do SUS, objetivando a prevenção, monitoramento, manejo e tratamento de doenças. Um dos programas que visa à detecção de DG denomina-se de triagem neonatal (TN). Esta por sua vez, foi introduzida pelo pediatra Benjamin Schmidt, em 1976. No início, a TN foi obrigatória somente no Estado de São Paulo, por força da Lei Estadual nº 3914 de 14/11/1983. Desde então, todas as crianças nascidas nos hospitais e maternidades da rede pública daquele Estado foram rastreadas para a detecção do Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria. Em 1992, a TN tornou-se obrigatória em todo o país, por meio da Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992 (BRASIL, 2002).

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) foi criado em 6 de junho de 2001 e instituído em todo o país, com o objetivo de detectar os casos, confirmar o diagnóstico e instituir o acompanhamento e tratamento das doenças como: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doenças falciformes, hemoglobinopatias e fibrose cística. Após onze anos, por força da Portaria GM/MS Nº 2829 de 17 de dezembro de 2012, foram incluídas a Deficiência de Biotinidase e a Hiperplasia

Adrenal Congênita. Essas doenças congênitas são capazes de comprometer o metabolismo, de modo a gerar impacto sobre o crescimento e o desenvolvimento dos acometidos. A PNTN visa atingir 100% dos recém-nascidos vivos (BRASIL, 2002).

A TN ocorre em nível de atenção primária para uma população de 0 a 30 dias de vida, sendo que para a sua maior eficácia, orienta-se que o exame seja feito preferencialmente entre o 2º e o 7º dia de vida, do recém-nascido, por meio da punção capilar do calcâneo, popularmente conhecida como Teste do Pezinho (BRASIL, 2002).

Constitui objetivo da TN realizar o teste em tempo hábil, viabilizando o adequado início do tratamento e a prevenção de deficiência mental e outras sequelas. O atraso em qualquer etapa de triagem neonatal – coleta, recepção, cadastro, teste, resultado, entre outras – pode acarretar prejuízos permanentes para a vida da criança acometida pela doença e sua família, portanto a compreensão e investigação dessas se tornam relevantes para avaliação do PNTN. A triagem neonatal permite o tratamento precoce e a diminuição ou eliminação das sequelas associadas a essas doenças (BRASIL, 2002; BRASIL, 2013a).

A implantação do PNTN foi estabelecida em três fases por meio da Portaria GM/MS Nº 822/2001. A Fase I compreende a efetivação da Triagem Neonatal para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo congênito, a Fase II abrange, ainda, o rastreio de Doenças Falciformes e outras Hemoglobinopatias. A Fase III inclui a detecção de Fibrose Cística, além dos agravos rastreados pela Fase II (BRASIL, 2004). A quarta fase, definida e incluída no PNTN pela Portaria GM/MS Nº 2829/2012, contempla a detecção de Deficiência de Biotinidase e de Hiperplasia Adrenal Congênita, além das doenças congênitas rastreadas na Fase III (BRASIL, 2012c).

No Rio Grande do Sul (RS) o Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), em Porto Alegre, passou a ser o Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN). Antes do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) a cobertura estadual era inferior a 40%, passando para 83% ao término de 2014. Desde maio de 2014 o SRTN está na fase IV do PNTN, com a inclusão da triagem de hiperplasia adrenal congênita (HAC) e deficiência de biotinidase (KOPACEK et al., 2015).

Ainda no RS no ano de 2007 a 2014, aumentou de 36% para 83% o quantitativo de bebês que realizaram a coleta da triagem neonatal na primeira semana de vida. A média de tempo para chegada das amostras de papel filtro ao laboratório é de 4 dias, a da emissão de resultados laboratoriais de 2 dias e a média de retorno dos pacientes reconvocados de 18 dias (KOPACEK et al., 2015).

O Brasil, segundo o Diagnóstico Situacional do PNTN (2013a), alcançou a cobertura de 84% no ano de 2012. Quanto à idade na oportunidade da coleta de amostra sanguínea para a Triagem Neonatal, 62,5% foram realizadas em recém-nascidos de 3 a 8 dias de vida, intervalo considerado ideal atualmente. Em relação ao tempo decorrido, 15 dias correspondeu à média nacional encontrada para o intervalo entre a coleta de amostra sanguínea para teste e o resultado dos testes laboratoriais. Quanto à idade da criança na oportunidade da primeira consulta com especialista, 24, 25, 30, 48,5 e 40 dias foram às respectivas medianas encontradas para os casos de fenilcetonúria (KOPACEK et al., 2015).

Em janeiro de 2009, o Ministério da Saúde do Brasil instituiu, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC). O principal objetivo da PNAIGC é estabelecer uma linha de cuidados integrais que compreenda promoção, prevenção, tratamento e reabilitação de pacientes com doenças genéticas, decorrendo de todos os níveis de atenção à saúde e com atuação profissional interdisciplinar (BRASIL, 2009).

Para Lopes-Junior et al. (2014), a recente política instituída ressalta que as enfermidades com predisposição genética têm maior prevalência nos países em desenvolvimento, possivelmente refletindo a falta de medidas preventivas e terapêuticas adequadas. Neste cenário, alguns aspectos merecem destaque e tornam-se necessários, como a necessidade de estabelecer critérios mínimos para o credenciamento e a habilitação dos serviços de genética clínica, assim como, para a oferta de auxílio aos gestores na regulação, fiscalização, controle e avaliação do cuidado prestado aos usuários. No âmbito da assistência é essencial à qualificação dos profissionais envolvidos com a implantação e com a implementação da PNAIGC.

Outra política mais recente surgiu no ano de 2014, quando o Governo Federal promulgou a Portaria nº 199 que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Destacando que a doença rara é aquela

que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos e tal menção se faz necessária uma vez que 80% das Doenças Raras (DR) têm origem genética (BRASIL, 2014).

O Brasil mostra-se incipiente nas tentativas do SUS em minimizar a desigualdade, melhorar o acesso e a integralidade de atenção dos serviços de saúde, mantém-se, desde a sua criação, um imponente entrave à saúde da população, ou seja: a regulamentação das políticas públicas e seus financiamentos, sendo que a PNAIGC não ficou excluída.

Para Vieira et al. (2013), estudos sobre a atenção genética no Brasil despontam problemas como: serviços de genética e profissionais de saúde neles envolvidos limitados; escassez de profissionais capacitados na área; inexistência do cargo de médico geneticista do SUS, sendo este profissional encontrado somente em instituições de pesquisa e universidades; dificuldades de acesso aos serviços especializados e que se encontram nas grandes capitais do Brasil, dificultando o acesso das famílias que residem em municípios menores; a maioria dos laboratórios são particulares, alto custo dos exames laboratoriais, dificuldades na referência e contra referência. De tal modo, estes fatores apontados contribuem para a desassistência de famílias que possuem doenças genéticas e deficiências em suas necessidades de saúde.

As famílias que necessitam de suporte dos serviços de saúde, na maioria das vezes se deparam com uma verdadeira peregrinação frente às questões de saúde que DG evidencia. O acesso e o consumo de serviços proporcionados aos indivíduos com doenças genéticas, ou sob risco de apresentarem patologias geneticamente determinadas, têm se mostrado aquém do esperado, exemplo claro da divergência entre a “teoria” constitucional e a realidade dos serviços brasileiros de genética (LOPES-JUNIOR et al., 2014).

O manejo das condições genéticas deve ser conhecido pelos profissionais que atendem as famílias em todos os níveis de assistência à saúde, porém observa-se que muitos profissionais erroneamente ainda consideram que a identificação e o acompanhamento dessa população dependem de recursos altamente especializados, não sendo de responsabilidade compartilhada pelos vários níveis de complexidade do sistema de saúde (KAMINKER, 2006).

3.4 ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NA ÁREA DA GENÉTICA

Há aproximadamente cinquenta anos enfermeiros têm desenvolvido cuidados de saúde baseados em genômica, que incluem o diagnóstico, a prevenção e a terapêutica com base nos genes, ao mesmo tempo em que ocorrem as descobertas científicas que, conseqüentemente, transformam as práticas assistenciais à população. Desse ponto de vista, as manifestações de saúde podem ser observadas como resultantes de combinações do genoma humano e de influências ambientais (FLÓRIA-SANTOS et al., 2013).

Na década de 60 algumas enfermeiras da América do Norte e da Europa começaram a descrever as contribuições da genética para a prática profissional e no ano de 1962 foi publicado o primeiro artigo mencionando a importância de se incluir conteúdos de genética no currículo de enfermagem (LOPES-JÚNIOR, 2014). Já nos anos 80, o enfermeiro especialista em genética começa a ter maior visibilidade, sendo reconhecido como essencial em uma equipe interdisciplinar de aconselhamento genético. No Brasil, o primeiro profissional na área da genética começou a atuar também na década de 80 (FLÓRIA-SANTOS e NASCIMENTO, 2006).

Em 1988, a fundação da Sociedade Internacional dos Enfermeiros Geneticistas foi um importante marco histórico para a atuação dos profissionais de enfermagem. Atualmente essa organização conta com aproximadamente 400 membros em 14 países, incluindo o Brasil e é responsável por definir e estabelecer, internacionalmente, o escopo da prática profissional dos enfermeiros com base na genética e na genômica (FLÓRIA-SANTOS et al., 2013).

No contexto clínico, o enfermeiro é o profissional de saúde que passa maior tempo em contato direto com o paciente, normalmente sendo o primeiro a notar características dismórficas em um recém-nascido, a prover informações para pacientes sobre a natureza de uma doença recentemente diagnosticada, a contribuir para o repensar de questões levantadas sobre o significado dessa doença para os próprios pacientes e para seus familiares e a lidar com o complexo espectro da resposta humana à saúde e à doença (FLÓRIA-SANTOS E NASCIMENTO, 2006).

No estudo de Guimarães et al., (2008), as famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme revelaram o quanto era importante receber o apoio da equipe de saúde, para enfrentar as situações cotidianas nos cuidados dos filhos. Portanto, os profissionais devem ampliar o foco da assistência de acordo com o contexto social em que vivem. Isso os ajudará a adquirir conhecimentos sobre a doença, melhorando o cuidado a ser prestado.

A importância de os enfermeiros apresentarem suficiente entendimento das aplicações clínicas da genética e da genômica, torna-se imprescindível na medida em que o conhecimento e acesso à história pessoal, familiar e do problema atual de um paciente é parte integrante do processo de enfermagem. Neste sentido, escutar ou testemunhar a história de uma pessoa e de sua família a respeito de seu problema genético e de suas preocupações será parte do cotidiano da enfermagem (FLÓRIA-SANTOS E NASCIMENTO, 2006).

O profissional enfermeiro precisa, de um lado, auxiliar as famílias a reconhecerem suas forças e potencialidades, bem como, suas fragilidades e necessidades; de outro lado, ao reconhecerem o importante papel da família para as crianças, precisam efetivamente estar junto com as famílias, apoiando-as e instrumentalizando-as, respeitando seus limites e dificuldades para que possam cuidar de seu familiar do melhor modo possível (ROECKER et al., 2012).

O profissional de enfermagem como educador em saúde, pode atuar na orientação às famílias e aos pacientes desde os exames preditivos, cuidados no tratamento e no aconselhamento genético. Também podem identificar e mobilizar os serviços de saúde e sociais, amenizando o isolamento que essas famílias manifestam durante o período diagnóstico e terapêutico, promover a troca de experiências entre as famílias que vivenciam a mesma condição para oportunizar um ambiente seguro (LUZ et al., 2015).

Esclarecimentos podem ser fornecidos desde o atendimento pré-natal, sobre os procedimentos e significados de um resultado alterado do exame. Além disso, o profissional enfermeiro deve estar ciente de seu papel de educador em saúde e como líder das Equipes de Saúde da Família, instruir os profissionais sobre a atual condição das doenças raras em sua comunidade (LUZ et al., 2015).

Compete ao enfermeiro, também, advogar em favor dos clientes para o acesso aos serviços de genética/genômica; incorporar as tecnologias e

informações em genética e genômica na prática de enfermagem; demonstrar na prática a importância da informação genética de acordo com a cultura, religião, nível educacional e conhecimento do cliente; avaliar os conhecimentos, percepções e respostas do cliente frente às informações; passar informação correta, de credibilidade e atualizada sobre os recursos e serviços existentes; favorecer a interpretação correta das informações; e facilitar o encaminhamento aos serviços especializados (FLÓRIA-SANTOS et al., 2013).

Os enfermeiros terão de reconhecer as influências genômica no risco para doenças, no desenvolvimento e implantação de intervenções de enfermagem, na promoção da saúde e bem-estar e estar buscando aplicações clínicas apropriadas da tecnologia genética (FLÓRIA-SANTOS E RAMOS, 2006).

Possivelmente, um dos principais desafios para a formação de profissionais de enfermagem neste século é integrar a genética e a genômica ao cuidado em saúde. Os enfermeiros terão de se atualizar, adquirindo conhecimento nessas áreas e incorporando-os à assistência. Para isso, é importante que conteúdos de genética e genômica sejam incluídos nos currículos de graduação e pós-graduação em enfermagem e que os docentes que trabalham na formação de enfermeiros estejam capacitados a abordar a genética/genômica, visto que essa ciência pode ser aplicada na promoção da saúde, prevenção de doenças e estratégias diagnósticas e terapêuticas (LOPES JÚNIOR, 2013).

4. CONTEXTO TEÓRICO DE REFERÊNCIA

A Teoria Bioecológica do Desenvolvimento Humano, de Urie Bronfenbrenner, referência utilizada para o desenvolvimento deste estudo, tem como pressuposto a inter-relação de fatores individuais e contextuais, no processo de desenvolvimento dos seres humanos. A opção por essa corrente teórica, como referencial teórico deste estudo, deve-se ao fato do nascimento de uma criança com DG exigir um ajustamento do contexto familiar, devido às características peculiares da doença que podem influenciar o curso do desenvolvimento da criança e da própria família. Ou seja, a partir da constatação do diagnóstico de uma DG, a família necessita se (re) construir, muitas vezes imersa em sentimentos de dor, sofrimento, dificuldades, desprovidas não somente de recursos financeiros, mas de esperanças e forças para enfrentarem a situação da DG no filho.

A principal hipótese da teoria Bioecológica de Bronfenbrenner refere-se ao fato de que o desenvolvimento humano é um processo que se desenrola em uma sequência de processos proximais, influenciado por elementos individuais, contextuais e temporais, os quais se relacionam de forma mútua. Segundo Bronfenbrenner (1996), não basta dar ênfase apenas aos comportamentos observáveis, é preciso aprofundar a análise para compreender esses elementos em interação com as pessoas e as estruturas ambientais em seu entorno. Essa perspectiva compreende o desenvolvimento humano e se sustenta em quatro núcleos dinâmicos e interconectados, denominados pelo seu autor como: *processo, pessoa, contexto e tempo*.

O processo, considerado o componente central do Modelo proposto por Bronfenbrenner para compreender o desenvolvimento humano, se refere às diferentes interações vivenciadas “face a face” entre a pessoa e seu contexto ou entre o indivíduo e o ambiente. No caso deste estudo, o ser humano é a família com uma criança com DG, sendo que a partir da constatação do problema entra em um processo de “(re) construir como família diante dessa condição”.

Nesse processo a família exerce uma função importante, pois constitui-se como o primeiro universo das relações sociais de uma criança. Ao mesmo tempo, sendo constituída por um grupo de pessoas, que se relacionam e interagem uns com os outros, qualquer alteração ou mudança ocorrida em um de seus membros

pode provocar reações nos demais. O nascimento de um filho com DG pode desencadear uma reconfiguração das relações interpessoais, principalmente aqueles desempenhados pelos pais e mães, incluindo as rotinas e regras familiares e sociais (BRONFENBRENNER, 1999).

As consequências oriundas do nascimento de uma criança com DG na família podem ser variadas, relacionando-se a diversos fatores, como a história da gestação e parto, a notícia sobre o diagnóstico, o bem-estar parental, as relações familiares e também o suporte social. Neste estudo, as famílias que vivenciam de forma cotidiana a DG do filho podem apresentar disfunção nos processos proximais entre pais e filhos, gerando baixa responsividade parental às necessidades infantis. A parentagem não responsiva, está relacionada com angústia psicológica e outros resultados negativos em crianças. Essas formas de interação no ambiente imediato são chamadas de processos proximais (BRONFENBRENNER E EVANS, 2000).

A *pessoa* abrange atributos do próprio indivíduo, mais especificamente aqueles determinados biologicamente e pela interação com o ambiente. Para Bronfenbrenner (1999), isso tudo tem considerável impacto na maneira pela qual os contextos são experienciados pela pessoa, tanto quanto os tipos de contextos nos quais o sujeito se insere. As características do tipo “pessoais”, neste estudo é demonstrada pela presença da DG no filho, ilustrada pelas deficiências intelectuais e fisiológicas que pode influenciar na maneira pela qual os outros lidam com a pessoa em desenvolvimento (BRONFENBRENNER, 1999).

O contexto envolve aspectos interacionais que influenciam a vida do indivíduo, por meio de quatro níveis ambientais, assim, denominados: ***microssistema***, ***mesossistema***, ***exossistema*** e ***macrossistema***. O ***microssistema*** corresponde ao meio imediato, no qual o indivíduo estabelece relações face a face, destaca-se, nesse contexto a família, como primeiro universo das relações da criança. As crianças que possuem DG exigem maior disponibilidade dos pais nos cuidados para com elas, o que pode gerar problemas, como estresse, depressão, discórdia marital, diminuição no ajustamento materno e na competência do papel paterno/materno devido à sobrecarga de cuidados dispensados a seus filhos com esses problemas (PORTES et al., 2013).

Já o segundo nível, o ***mesossistema*** compreende as interações existentes entre dois ou mais ambientes, constituindo-se em um nível de influência

intermediária sobre o desenvolvimento. Geralmente, está representado pelas interações entre a rede social constituída pelos vizinhos, pela comunidade na qual a família convive e pelas instituições sociais. Nesse aspecto contextual destaca-se a importância da rede de suporte social, como exemplo, a associação de pacientes e familiares que vivenciam em conjunto as experiências que a DG condiciona (BRONFENBRENNER, 1999).

O terceiro nível, o **exossistema**, atua indiretamente sobre o desenvolvimento do indivíduo, pois contempla ambientes nos quais ele não atua diretamente, mas recebe interferências externas no seu desenvolvimento, como, por exemplo, o trabalho dos pais para a criança, a escola do irmão ou a rede de amigos dos pais (PORTES et al., 2013).

Enfim, o **macrossistema** corresponde ao ambiente que abrange os níveis anteriores é composto pelo sistema de crenças, ideologias, economia, cultura e políticas públicas, que exercem influência indireta sobre o desenvolvimento do indivíduo. As políticas públicas estão relacionadas com o macrossistema, neste estudo por apresentarem dificuldades em seu processo de implantação e implementação dificultando o acesso ao diagnóstico, exames, medicamentos, entre outros. Outro aspecto que pode ser contemplado se refere ao significado social conferido ao quadro da deficiência, o qual passou por uma mudança conceitual, por meio de um movimento social para desenvolver formas de inclusão comunitária e educacional a essa população, o qual se concretizou através da formulação de políticas públicas voltadas para as pessoas com deficiência (BRONFENBRENNER, FRIEDMAN & WACHS, 1999).

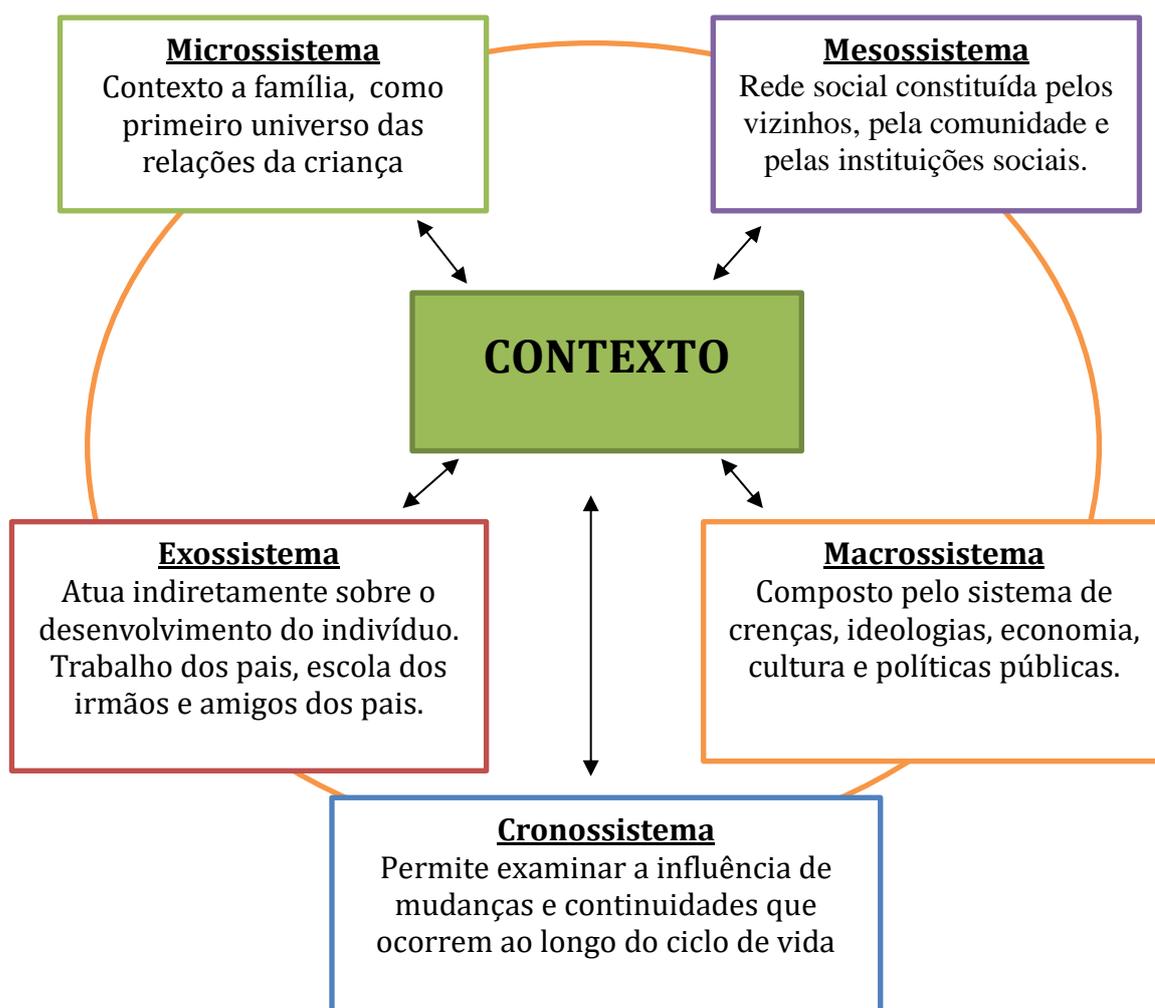
O tempo é reconhecido como o quinto subsistema, denominado cronossistema, que atravessa as transformações ocorridas nos outros níveis do sistema, ao longo do tempo. Permite examinar a influência de mudanças e continuidades que ocorrem ao longo do ciclo de vida. Podemos citar o tempo da espera pelos serviços de saúde como por exemplo: a expectativa pelo diagnóstico da DG, exames, medicamentos, especialista na área da genética, entre outros.

Na família podemos exemplificar o tempo de adaptação dos pais e familiares frente ao diagnóstico, o tempo de aprendizado na prestação dos cuidados diários junto a criança, as mudanças no ambiente de trabalho dos pais, que podem ter significativa influência no desenvolvimento das pessoas da família, e o tempo de

(re) construção do núcleo familiar uma vez que a família vivencia uma situação na qual não estava programada em suas vidas. (BRONFENBRENNER, 1999).

A busca pela compreensão do estudo com famílias que possuem filhos com DGs e as consequências oriundas na família podem ser variadas, relacionada a diversos fatores, como a história da gestação e parto, as notícias sobre o diagnóstico, o bem-estar parental, as relações familiares e o suporte social. Sendo assim, adotou-se o modelo da Teoria Bioecológica de Bronfenbrenner porque ela propõe uma reflexão sistêmica e contextual do desenvolvimento humano e se apresenta como uma referência plausível na condução deste estudo.

Figura 1 - Aspectos interacionais que influenciam a vida do indivíduo conforme a Teoria Bioecológica do Desenvolvimento Humano de Urie Bronfenbrenner



Fonte: autor

5. METODOLOGIA

5.1 TIPOS DE ESTUDO

A presente pesquisa está integrada na programação científica do Grupo de Estudo e Pesquisa em Família, Enfermagem e Saúde (GEPEFES), do Programa de Pós-graduação em Enfermagem, da Universidade Federal do Rio Grande/FURG, no período 2014 a 2018. É uma pesquisa desenvolvida no eixo teórico denominado: famílias em situação de vulnerabilidade, o que justifica a abordagem qualitativa e, adicionalmente sua natureza descritiva e exploratória.

Especificamente, a abordagem qualitativa foi uma opção pelo fato deste estudo buscar a compreensão do processo de viver das famílias que possuem filhos com DGs, tendo como base o ponto de vista dos sujeitos entrevistados e o sentido que eles atribuem as experiências vividas no cotidiano familiar, social e de saúde (GIL, 2010).

O caráter descritivo possibilita descrever as diversas situações e relações envolvidas com o fenômeno em estudo. Estas relações se desenvolvem em microssistemas onde destaca-se, nesse contexto a família propriamente dita, e as diversas situações entre seus membros, as experiências que se perpetuam, representadas pelas crenças, ideologias, economia, cultura e políticas públicas, que, em conjunto exercem influência indireta sobre o desenvolvimento familiar (GIL, 2010).

Já o caráter exploratório neste estudo permite ao pesquisador uma visão geral, do tipo aproximativo, acerca de determinado fato (GIL, 2010). O desenvolvimento de pesquisas exploratórias na área da genética/genômica é fundamental, uma vez que produz um impacto na forma como os indivíduos e seus familiares vêm a entender sua condição genética, compartilham informações dentro e fora das famílias e redefinem e criam novas estratégias de enfrentamento a si mesmos. No mesmo tocante, conhecer os desafios impostos pela doença, possibilita a compreensão das novas questões trazidas pela genômica, bem como uma nova abordagem do cuidar, assim como propostas de vanguarda em várias áreas de pesquisa importantes para os enfermeiros.

5.2 LOCAL DE REALIZAÇÃO DO ESTUDO

O local do estudo foi na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Frederico Westphalen/RS), localizada na zona urbana do referido município. O município de Frederico Westphalen-RS, localizado na região norte do Estado do Rio Grande do Sul (RS), distante 415 km² de Porto Alegre, a capital do Estado, e conta com uma população de aproximadamente 27 mil habitantes (IBGE, 2010).

Esse município sedia a 19^a Coordenadoria Regional de Saúde que engloba 26 municípios de abrangência, sendo eles: Alpestre, Ametista do Sul, Barra do Guarita, Bom Progresso, Caiçara, Cristal do Sul, Derrubadas, Erval Seco, Esperança do Sul, Frederico Westphalen, Iraí, Liberato Salzano, Novo Tiradentes, Palmitinho, Pinhal, Pinheirinho do Vale, Planalto, Rodeio Bonito, Seberi, Taquaruçu do Sul, Tenente Portela, Tiradentes do Sul, Três Passos, Vicente Dutra, Vista Alegre e Vista Gaúcha.

Em termos de estrutura de serviços sociais e de saúde, o município de Frederico Westphalen/RS, conta um hospital de média complexidade que atende toda população municipal e regional, com várias especialidades médicas atuantes. Conta, ainda com seis Unidades de Saúde da Família no contexto urbano, e possui o Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS) que atende a população rural.

Frederico Westphalen conta com a APAE, fundada em 22 de março de 1982, sendo uma associação civil, filantrópica, de caráter assistencial, educacional, cultural, de saúde, de estudo e pesquisa, desportivo e outros, sem fins lucrativos, com duração indeterminada. Atende aproximadamente 145 alunos com deficiência mental e/ou múltipla, de zero a idade adulta, oriundos de Frederico Westphalen, Caiçara, Taquaruçu do Sul, Vicente Dutra.

A APAE é uma entidade que trabalha com pessoas com deficiência intelectual, múltipla e transtorno global do desenvolvimento, sempre buscando um atendimento completo voltado a melhoria das potencialidades físicas, intelectuais, afetivas e sociais, num ambiente acolhedor e adequado às necessidades de cada usuário.

Dentre os objetivos da APAE estão o de proporcionar o desenvolvimento global dos alunos com Necessidades Especiais visando sua integração e inclusão na Sociedade, através de um processo educacional e terapêutico para atender suas necessidades, onde são desenvolvidos por profissionais capacitados, currículos adaptados, programas e procedimentos metodológicos diferenciados, apoiados em equipamentos e materiais didáticos específicos.

A APAE tem como ideal norteador contemplar a valorização dos direitos humanos, estabelecimento de laços de harmonia entre educando e educador, comunidade escolar e sociedade. Partindo desse princípio a entidade visa proporcionar às pessoas com deficiência a superação de dificuldades relacionadas a aspectos específicos de cada indivíduo, nas áreas de seu desenvolvimento global, reconhecendo o processo educacional como parte fundamental da sua evolução (APAE DE FREDERICO WESTPHALEN, 2017).

5.3 PARTICIPANTES DO ESTUDO

Os participantes do estudo foram 15 famílias que possuem filhos com diagnóstico de DGs, sendo que as representantes das famílias nas entrevistas na sua totalidade foram as mães. A seleção destas famílias foi definida em conjunto com a diretora e equipe multidisciplinar, seguindo os seguintes critérios de inclusão: (1) ser pai, mãe e/ou familiar próximo do indivíduo com DG; (2) faixa etária acima de 2 anos para os indivíduos com diagnóstico de DG; (3) o indivíduo com diagnóstico de DG estar frequentando a APAE de Frederico Westphalen/RS. (4) idade mínima de participação no estudo de 18 anos para os familiares. Os critérios de exclusão: são para os participantes que atendem todos os critérios de inclusão, mas por motivos de saúde não estão comparecendo a APAE no período da coleta.

Para justificar o critério faixa etária acima de 2 anos de idade para os indivíduos acometidos por DG, foi considerado a experiência da família de conviver com o filho com DG, favorecendo o aprofundamento da investigação, uma vez que a família pode “olhar para traz” e examinar a sua trajetória.

5.4 COLETA DE DADOS

Os dados foram coletados entre março e maio de 2018, por meio de entrevistas semiestruturadas, realizadas individualmente. Foi realizado um convite via contato telefônico e agendadas as datas dos encontros. Faz-se indispensável pontuar que as mães representaram essas famílias nas entrevistas, e 13 delas (das 15 pesquisadas) foram entrevistadas na APAE, enquanto as demais receberam a pesquisadora em suas próprias residências.

No início das entrevistas, foi explicado às participantes a finalidade e os objetivos do estudo, assim como as questões éticas relacionadas à pesquisa com seres humanos, como o direito de se recusar em participar da pesquisa, o respeito ao anonimato através da identificação codificada que garante a confidencialidade das informações obtidas, entre outros.

Para guiar a realização desta entrevista foi utilizado um roteiro (APÊNDICE C), constituído de duas partes, na primeira parte consta da caracterização dos respondentes como: identificação do entrevistado, identificação da família e identificação da criança com doença genética. Na segunda parte apresenta-se questões abertas que vão elucidar a vivência da família a partir do diagnóstico de uma DG, bem como a aceitação/rejeição em relação a esta condição e aspectos referentes a reorganização familiar diante das condições financeiras, sociais e emocionais e de saúde. As entrevistas tiveram duração em média de 1 hora e 10 minutos, foram gravadas e posteriormente transcritas.

5.5 PROCEDIMENTOS DE ANÁLISE DE DADOS

Os dados foram submetidos a análise temática que permitiu interpretar e descrever os dados obtidos nas entrevistas através da identificação, análise e descrição, o que possibilitou organizar os dados colhidos e responder aos objetivos da pesquisa (MINAYO, 2010). A análise temática foi composta por três etapas. A primeira, denominada pré-análise que permitiu selecionar os documentos para buscar responder os objetivos traçados nesta pesquisa; a segunda etapa foi reservada à exploração do material que consistiu em esmiuçar os dados, transformá-los buscando compreendê-los; a terceira etapa foi destinada ao

tratamento dos resultados obtidos e interpretação, com vistas a explicar a relação entre as respostas de todos os entrevistados para responder os objetivos da pesquisa (MINAYO, 2007).

5.6 ASPECTOS ÉTICOS

O projeto de pesquisa foi encaminhado ao Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Rio Grande onde obteve a apreciação e autorização sob o número do CAAE: 79500317700005324 - 184/2017 (ANEXO A) com a finalidade de atender às exigências da Resolução 466/12 da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa/Ministério da Saúde (CONEP/MS) sobre Pesquisa Envolvendo Seres Humanos (BRASIL, 2012).

Ressalta-se, ainda, que os pesquisadores assumiram o compromisso de cumprir integralmente os princípios da Resolução 466/12 do CONEP/MS (BRASIL, 2012), garantindo a autonomia do sujeito de maneira que livremente decidisse quanto à sua participação ou não na pesquisa.

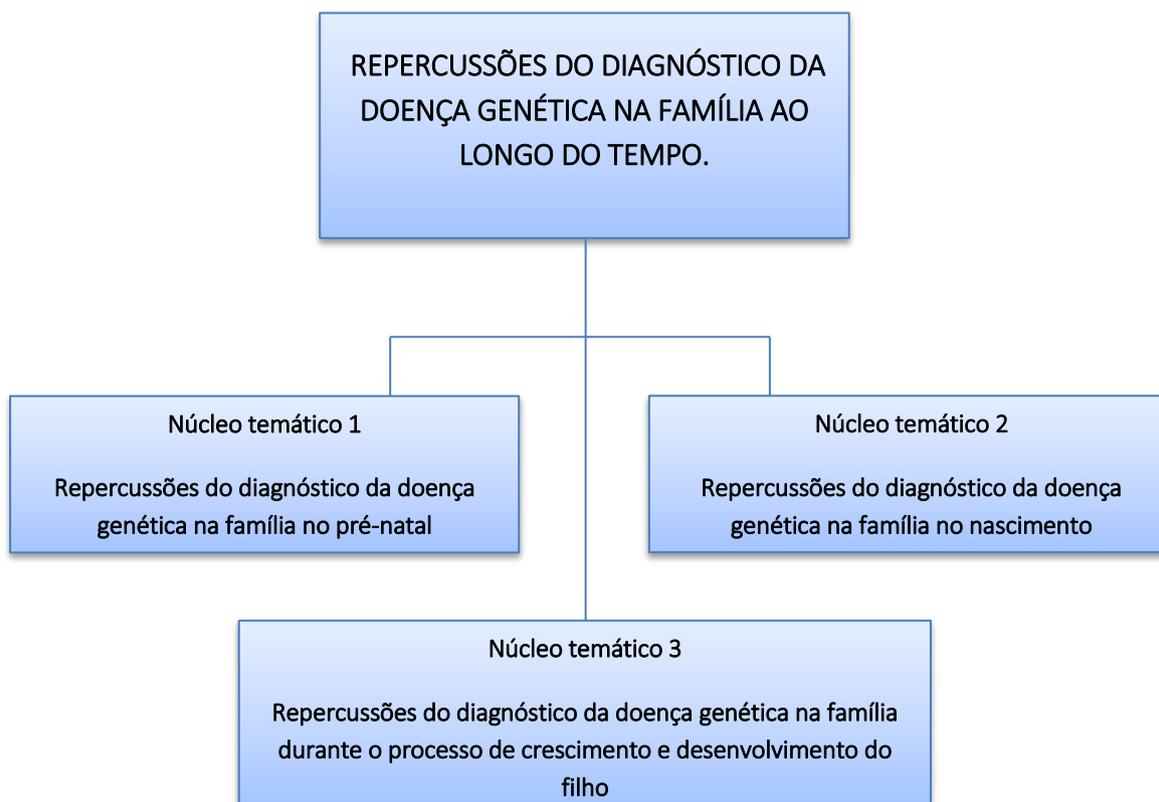
Para os participantes deste estudo foi solicitada a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (APÊNDICE A) o qual foi explicado quanto ao objetivo, metodologia e formas de divulgação do estudo, assegurando anonimato e a possibilidade de desistência em participar da pesquisa em qualquer momento, sem qualquer prejuízo.

Todos os princípios da Resolução 466/12 foram descritos no TCLE. Ressalta-se que, além desses aspectos, durante todo o processo de pesquisa observou-se os princípios bioéticos fundamentais do respeito à pessoa, a saber: da autonomia, da beneficência, da não maleficência e da justiça.

6. RESULTADOS E DISCUSSÃO DOS DADOS

Neste capítulo, são apresentados os três artigos que retratam os resultados dessa tese. O primeiro, intitulado: **Repercussões do diagnóstico da Doença Genética na família ao longo do tempo**. Nesse artigo foram constituídos três núcleos temáticos: Repercussões do diagnóstico da doença genética na família no pré-natal; repercussões do diagnóstico da doença genética na família no nascimento e; repercussões do diagnóstico da doença genética na família durante o processo de crescimento e desenvolvimento do filho.

Figura 2 - Modelo Esquemático do primeiro artigo

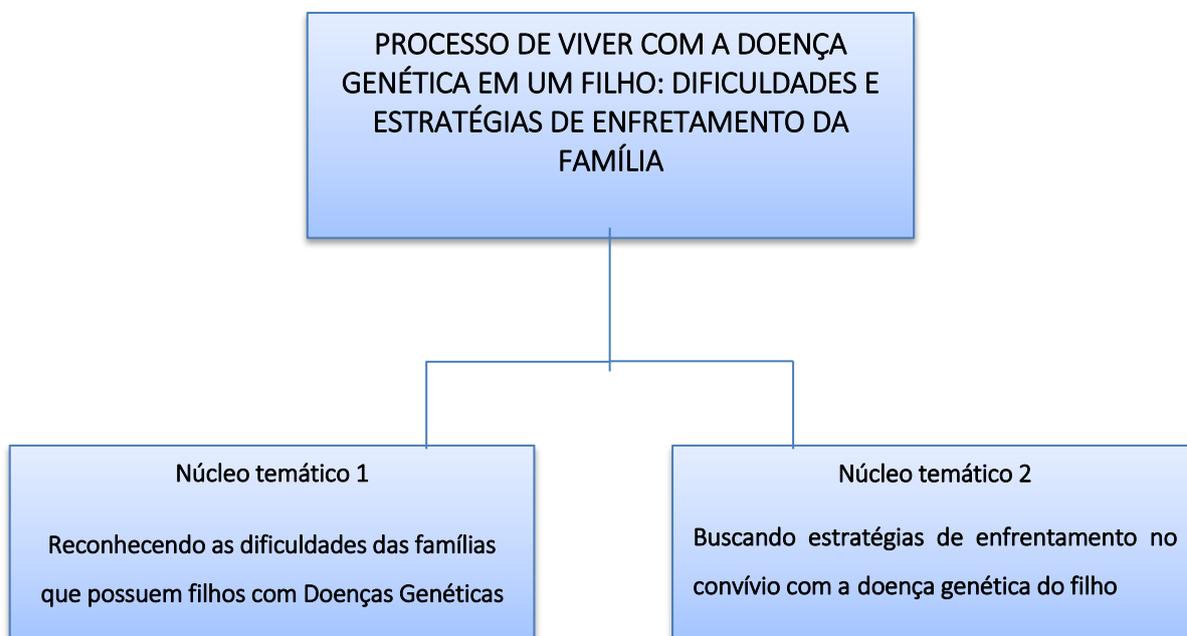


Fonte: Autor

O segundo artigo, **Processo de viver com a Doença Genética em um filho: dificuldades e estratégias de enfrentamento da família**, apresenta o segundo objetivo específico da tese, o qual possibilitou a construção de dois

núcleos temáticos: dificuldades apresentadas pelas famílias no processo de viver de filhos com DG e estratégias de enfrentamento das famílias com filhos com DG.

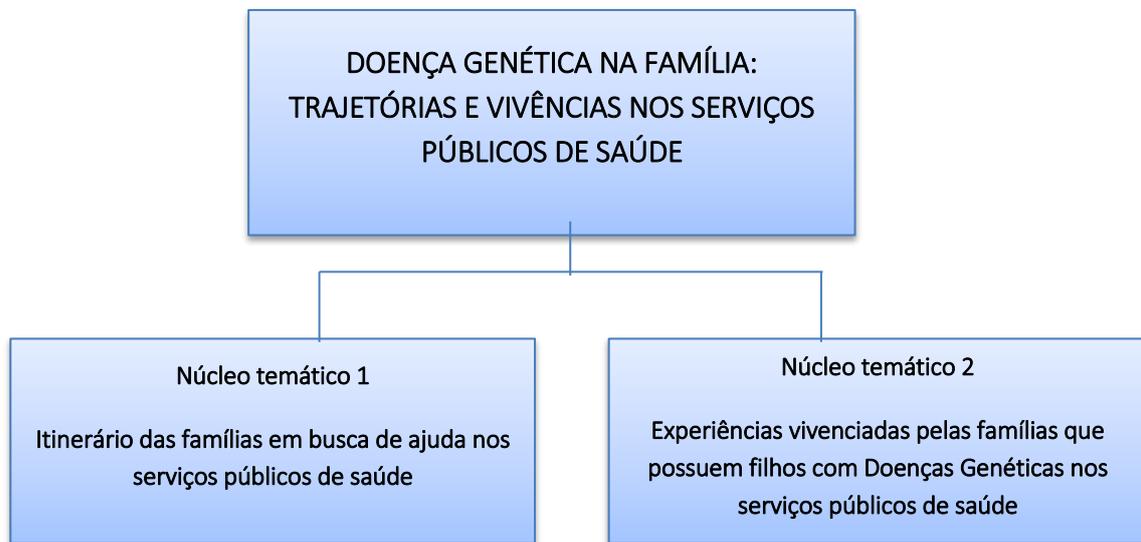
Figura 3 - Modelo Esquemático do segundo artigo



Fonte: Autor

O terceiro artigo, intitulado: Doença Genética na família: trajetórias e vivências nos serviços públicos de saúde originou-se do terceiro objetivo específico da tese, sendo constituído por dois núcleos temáticos: trajetória percorrida em busca de ajuda nos serviços de saúde; conhecendo as vivências de famílias que possuem filhos com Doença Genética nos serviços públicos de saúde, conforme figura abaixo.

Figura 4 - Modelo Esquemático do terceiro artigo



Fonte: Autor

A seguir apresentaremos os 3 artigos construídos que embasam os objetivos desta tese, evidenciando os resultados com seus respectivos núcleos temáticos e as discussões frente a este estudo.

ARTIGO 1

Repercussões do diagnóstico da doença genética na família ao longo do tempo¹

Laura Helena Gerber Franciscatto²
Mara Regina Santos da Silva³

RESUMO

Objetivo: identificar as repercussões do diagnóstico da doença genética na família ao longo do tempo. **Método:** Realizou-se uma pesquisa exploratória, com abordagem qualitativa, na Associação de pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) localizada na região norte do Rio grande do Sul, no período de março a maio de 2018. Participaram 15 famílias representadas pelas mães. Os dados foram coletados por entrevistas e submetidas à análise temática. **Resultados:** A análise dos depoimentos permitiu a construção de três núcleos temáticos a saber: o impacto sentido pela família na constatação de filho com DG no pré-natal; o impacto sentido pela família na constatação de um filho DG no nascimento e o impacto sentido pela família na constatação de um filho com DG durante o processo de crescimento e desenvolvimento. **Considerações Finais:** Os dados apresentam que para os pais a perda do filho idealizado desencadeia diversas reações e sentimentos. Para isso o enfermeiro necessita reconhecer e compreender as necessidades que essa família viverá.

Descritores: Doença; Genética; Família; Enfermagem.

Descriptors: Disease; Genetics; Family; Nursing.

Descriptores: Enfermedad; Genética; Familia; Enfermería.

INTRODUÇÃO

A notícia de uma gestação, especialmente quando desejada, é algo muito especial na vida de uma mulher porque representa para além das questões socioculturais, a capacidade desse corpo de gerar uma nova vida. As mudanças que ocorrem durante a gravidez, sejam elas físicas e/ou psíquicas, irão direcionar os cuidados à saúde da mãe e do bebê.

É durante a gestação que mães e pais projetam expectativas, idealizações e fantasias de um filho saudável e perfeito, porém os temores sobre o futuro bebê estão presentes durante esse período, especialmente nas mães. No momento do nascimento três percepções diferentes sobre o bebê se apresentam para os pais: (a) o bebê imaginário de seus sonhos e fantasias; (b) o feto invisível, mas real, com

¹ Artigo derivado da tese de doutorado intitulada: O processo de viver de famílias que possuem filhos com Doença Genética: Estratégias de enfrentamento, apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande- PPGEnf – FURG, 2018.

² Mestre em Genética e Toxicologia Aplicada, Doutoranda pelo Programa de Pós-graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil. Endereço Rua Presidente Kennedy 885 Centro Frederico Westphalen – RS. E-mail: laura.gerber.franciscatto@gmail.com

³ Doutora em Enfermagem, Docente do programa de Pós-Graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul- RS. E-mail: marare@brturbo.com.br

ritmos particulares e personalidade única que vão se revelando ao longo da gestação; e (c) o recém-nascido de fato, que pode ser visto, ouvido, pego nos braços⁽¹⁾.

Para os pais o confronto entre o filho imaginário e o filho real assume várias dimensões diante de um diagnóstico de uma doença genética (DG), passando por diferentes etapas até chegarem a fase de adaptação. Neste viés os sentimentos como choque, negação, tristeza e raiva são esperados e revelados de uma forma muito peculiar e individual⁽²⁾.

O momento do diagnóstico de um filho com DG pode repercutir negativamente no núcleo familiar, principalmente quando o profissional imbuído dessa atribuição não consegue interpretar e compreender as dimensões que a família viverá⁽³⁾. A atitude frente a essas famílias deve ser intermediada por profissionais capazes de transmitir informações gradativas e precisas, em locais apropriados, fornecendo recursos possíveis para que a família encontre um direcionamento seja nos recursos pessoais, sociais e de saúde, respeitando o tempo de assimilação de cada membro familiar, minimizando os sentimentos avassaladores que angustiam essa fase⁽⁴⁾.

O profissional enfermeiro mantém uma posição essencial junto a estas famílias, uma vez que possa descortinar aos pais uma outra visão que vai além daquela imposta pela genética, faz-se necessário uma postura positiva, de abertura e receptividade. As ações de cuidado, imbricadas na atuação do profissional enfermeiro frente as famílias que possuem filhos com DG, implicam na presença ativa, no acolhimento e na esperança⁽⁵⁾.

Neste estudo apresentaremos os diferentes cenários vivenciados pelas famílias no momento da constatação do diagnóstico de um filho com DG, o qual pode acontecer no pré-natal, no momento do nascimento e/ou durante o processo de crescimento e desenvolvimento da criança. Cabe inferir que o enfermeiro é um dos elementos que compõe a equipe multiprofissional no sistema de saúde, e encontra-se presente nas repercussões trazidas ao longo do tempo a essas famílias. Desse modo, este estudo objetiva: identificar as repercussões do diagnóstico da doença genética na família ao longo do tempo.

MÉTODO

Trata-se de um estudo exploratório com abordagem qualitativa, desenvolvido em um município da Região Norte do Rio Grande do Sul (RS) Brasil, tendo como participantes 15 famílias que possuem filhos com Doença Genética (DG).)

A pesquisa teve como contexto a APAE e faz-se indispensável pontuar que as mães representaram essas famílias nas entrevistas e 13 delas (das 15 pesquisadas) foram entrevistadas na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), enquanto as demais receberam a pesquisadora em suas próprias residências.

Estabeleceu-se como critérios de inclusão dos sujeitos: (1) ser pai, mãe e/ou familiar próximo do indivíduo com DG; (2) faixa etária acima de 2 anos para os indivíduos com diagnóstico de DG; (3) o indivíduo com diagnóstico de DG estar frequentando a APAE de Frederico Westphalen/RS. (4) idade mínima de participação no estudo de 18 anos para os familiares. Os critérios de exclusão: são para os participantes que atendem todos os critérios de inclusão, mas por motivos de saúde não estão comparecendo a APAE no período da coleta.

Os dados foram coletados no período entre março/2018 e maio/2018, por meio de entrevistas gravadas com o consentimento dos participantes, após a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Para preservar o anonimato, as famílias foram representadas por um código formado pela letra F (família) seguida de numeração em sequência representando a ordem de realização de entrevistas (F1, F2, F3, F4, F5... e F15

A coleta de dados foi realizada através de entrevistas semiestruturadas. Os dados foram analisados a partir da leitura do material empírico, buscando a particularidade dos discursos por meio da técnica de análise temática, seguindo as seguintes etapas: leitura e releitura das entrevistas; codificação das informações; delimitação dos núcleos temáticos utilizando como referência as regularidades e padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados durante as entrevistas, assim resultaram três núcleos temáticos: repercussões do diagnóstico da doença genética na família no pré-natal; repercussões do diagnóstico da doença genética na família no nascimento e repercussões do

diagnóstico da doença genética na família durante o processo de crescimento e desenvolvimento do filho.

O projeto de pesquisa foi encaminhado ao Comitê de Ética em Pesquisa na Área da Saúde da instituição à qual este estudo está vinculado, e obteve o parecer favorável, sob o número do CAAE: 79500317700005324 e nº 184/2017.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Caracterização das famílias

No que diz respeito a caracterização das famílias que fazem parte deste estudo, (8) delas residem na zona urbana e (7) na zona rural. Quanto à idade das mães que possuem filhos com DG, (11) têm mais de 35 anos de idade.

Quanto a escolaridade destas mães, (6) possuem ensino fundamental incompleto, (4) ensino médio completo, (2) ensino fundamental completo, (2) ensino superior e (1) pós-graduação em nível de especialização.

Quanto à profissão do pai e da mãe presentes nesta pesquisa, a grande maioria dos pais são agricultores (5), seguidos de vendedores (3), empresários (2) e aposentados (2), enquanto que as mães em sua maioria desempenham tarefas do lar (4), na agricultura (3) e aposentadas (3). Nesta mesma correlação entre pais e mães de filhos com DG, (12) são casados.

No que diz respeito aos filhos destes casais, a quantidade mais significativa é de 02 filhos por casal (7 casais), 03 filhos (5 casais) e 01 filho (3 casais). Quanto à idade destes filhos, (12) são maiores de 04 anos, enquanto (3) são os filhos de até 03 anos de idade. Sendo que destes (8) são do sexo masculino, enquanto (7) são do sexo feminino.

Ao relatarmos sobre as doenças genéticas mais presentes nesta pesquisa, a grande maioria é representada pela síndrome de down (9), seguido da distrofia e duchene (2), síndrome de rett (2) e síndrome de treacher collins (2). Ainda, a síndrome de dandy walker também foi relatada em (1) dos casos.

Por fim, quanto a renda das famílias que fizeram parte deste estudo, (7) recebem acima de 02 salários mínimos, enquanto (4) recebem de 01 a 02 salários e (4) até 01 salário mínimo.

A partir dos depoimentos obtidos junto aos participantes do estudo foi possível classificar o período da constatação da DG agrupando-os em três núcleos temáticos a saber: repercussões do diagnóstico da doença genética na família no pré-natal; repercussões do diagnóstico da doença genética na família no nascimento e repercussões do diagnóstico da doença genética na família durante o processo de crescimento e desenvolvimento do filho.

Repercussões do diagnóstico da doença genética na família no pré-natal

Entre as 15 (quinze) famílias pesquisadas, apenas 1 (uma) (F7) recebeu o diagnóstico ainda no pré-natal, o que lhe gerou grande temor, como pontua a entrevistada da F7:

[...] é no início a gente leva um choque. No ultrassom, foi visto que ela apresentava uma alteração. A gente voltou para casa apavorado. A gente tomou a decisão de não comentar com ninguém. [...] (F7)

Não há como negar o impacto sentido pelas famílias que recebem a notícia do diagnóstico de um filho com algum tipo de deficiência, principalmente para os genitores que terão de lidar com o confronto entre o filho idealizado e o filho real. Estes podem experimentar sentimentos e reações diante do diagnóstico do filho como: choque, medo, culpa, revolta, negação, raiva, rejeição e tristeza. E esse primeiro momento parece ser o mais difícil para as famílias⁽²⁾.

O fato desses pais (F7) terem optado por não compartilhar de imediato o conhecimento do diagnóstico da síndrome, fez com que eles se privassem do apoio que poderiam receber naquele momento de suas vidas, no entanto, essa atitude também se mostra como uma necessidade da família em ter esse tempo para se organizar⁽⁷⁾.

Por outro lado, o diagnóstico antecipado, no caso da F7, mesmo tendo sido mantido apenas entre os pais, possibilitou que a família se (re)organizasse para melhor receber esse filho com necessidades especiais estabelecendo estratégias para adaptar-se as suas limitações.

[...] descobrir no pré-natal foi bom, pois quando nasceu a gente já estava mais preparado. Eu fiz um monte de exames e deu tudo bom. [...] (F7)

Atualmente, através de exames como a ultrassonografia, os pais podem ser informados sobre malformação do seu bebê, precocemente⁽⁷⁻⁸⁾.

A literatura aponta que o diagnóstico precoce pode precipitar as angústias maternas, desencadeando sentimentos de dor, desespero e culpa, os quais também podem causar sequelas psicológicas graves ao longo do tempo, considerando o impacto de um feto malformado ou deficiente tornar-se muito angustiante e desestruturante para o casal e sua família. No entanto, mesmo as mulheres apresentando sentimentos de luto pela perda do filho idealizado, culpa, tristeza, sofrimento, pessimismo, irritabilidade e isolamento social, o diagnóstico precoce possibilita uma melhor adaptação das famílias contribuindo na redução da ansiedade e aceitação da gravidez, fato evidenciado no relato do presente estudo⁽³⁾.

E quando a notícia de um filho com DG chega no momento do nascimento? A resposta a essa questão constitui a segunda categoria de análise.

Repercussões do diagnóstico da doença genética na família no nascimento

Neste estudo, 6 (seis) das 15 (quinze) famílias pesquisadas receberam a notícia de um filho com DG no momento do seu nascimento, devido às características físicas apresentadas pela criança. A notícia de um recém-nascido com DG, sem o diagnóstico pré-natal, tem um forte impacto na aceitação da família, refletindo sentimentos como: frustração, aflição e ansiedade. Na narrativa de uma das mães a partir do momento da constatação de que a criança nascida há pouco apresentava uma malformação, revelava em seu imaginário um filho sem olho, sem nariz, sem orelha, um verdadeiro temor que gerou um momento angustiante apresentando episódios de inquietação e até mesmo de desespero e automutilação:

[...] meu marido tirou uma foto para me mostrar, mas eles tiraram uma foto da parte menos afetada. A funcionária me fez um calmante para me acalmar, mas eu me mordía, me arranhava e então o calmante me fez efeito contrário. [...]
(F4)

Para muitos o nascimento de um filho é um dos acontecimentos mais esperados e emocionantes na vida do ser humano, afinal, essa criança desperta

sentimentos e reações variadas. As ilusões e os medos que se produzem em torno dele são muito intensas, sendo que no simples desejo de engravidar se inicia um processo de formação de laços afetivos entre pais e filhos e, assim, ao longo da gestação, essa união se estabelece, o afeto se consolida e, finalmente, no nascimento, se fortalece⁽⁹⁾. Com o nascimento emerge nos pais a concretização de um feto invisível, mas real, porém, para algumas famílias o filho “real” não foi o imaginado, principalmente quando ocorre no nascimento a visualização da malformação.

[...] eu estava deitada na mesa de parto ainda, ele chegou e largou a criança em cima de mim e falou que ele tinha características da Síndrome de Down. Na hora eu chorei bastante. O mais complicado para mim o mais difícil foi fazer o meu marido aceitar. Porque eu não sei o que que ele pensava que era Síndrome de Down. Acho que ele não sabia o que era. Porque ele olhava para a criança e chorava, chorava. Porque de certo ele pensou que a criança não ia poder andar, não ia poder fazer nada. [...] (F2)

A fala da F2 dá demonstrações da sensação sentida no contato com o filho “diferente”, com o filho real. Embora as informações transmitidas sejam, de fato, elementos do diagnóstico da Síndrome de Down, o sentimento de perda do filho imaginado e idealizado é inevitável. A partir dessa constatação, resta aos pais a necessidade de aceitar algo fora de suas expectativas e sonho⁽⁹⁾. Esse momento, muitas vezes, vem acompanhado de choro, de condutas irracionais, sentimentos de desamparo, como se o mundo tivesse caído em suas cabeças. Ainda assim, entende-se que a maneira como o diagnóstico é transmitido para os pais pode desencadear expectativas errôneas sobre o desenvolvimento da criança, sendo que essa percepção pode dificultar não somente o processo de aceitação, mas o estabelecimento das relações afetivas, aguçando o sentimento de rejeição⁽¹⁰⁾.

A conduta dos profissionais no momento de um diagnóstico dessa natureza pode contribuir na elucidação da condição desse filho com DG e, talvez, suavizar os impactos de tal notícia. Para 4 (quatro) famílias o modo como os profissionais revelaram o diagnóstico do seu filho, no momento do nascimento, se mostrou pouco acolhedor e, de certo modo, desumano. A família não foi preparada para tal situação, desconhecia a síndrome e a postura excessivamente técnica do profissional gerou ainda mais angústia:

[...] pediatra, principalmente, na hora do nascimento, eu acho que eles têm que estar mais preparados para dar essa

notícia. Porque as vezes eles dão e abalam. Que nem ele disse logo depois que ele nasceu: mãe, teu filho tem Down. E daí da maneira que ele falou, assim, na sala de recuperação, já as outras mães começaram a olhar tudo atravessado, como se fosse uma doença contagiosa. [...] (F1)

De fato, a notícia do nascimento de um filho com DG tem um impacto profundo na maneira como a família percebe esse filho e aceita as suas limitações. A forma de transmitir o diagnóstico, executado e esclarecido corretamente a partir da prática de um cuidado humanizado por toda a equipe de saúde, pode servir para que o casal e toda a família possam enfrentar de forma mais positiva a situação⁽³⁾.

O cuidado humanizado seguramente ajudará na preparação do luto vivenciado pelos pais logo após as reações iniciais ao diagnóstico de uma DG, auxiliando-os a lidar com os sentimentos ambivalentes de esperança e medo, sofrimento e confiança, otimismo e pessimismo resultantes das diferentes expectativas, sendo elas positivas e ou negativas geradas pelo filho idealizado, mas não real⁽³⁾.

Torna-se importante que os profissionais de saúde, ao informar o diagnóstico, o transmitam de maneira adequada, com informações claras e objetivas, utilizando linguagem acessível, mantendo uma postura humana e ética, de modo a garantir um acolhimento adequado⁽¹¹⁾.

Na medida em que os genitores reconhecem a situação, a malformação passa para um segundo plano. As famílias começam a se preocupar com os problemas/demandas que o filho apresenta, incluindo a sobrevivência e o futuro da criança.

Nesta pesquisa o depoimento de uma das mães mostra uma atitude mais realista frente à situação vivida, mesmo que permeada pela tristeza e pelo sentimento de perda do filho idealizado, suas preocupações voltaram-se em torno do “saber cuidar”:

[...] para mim você não se assusta com a figura em si, mas sim o que você vai passar, para mim e meu marido foi esse medo. Do que a gente vai passar, se vai andar, será que vai ter chance de sobreviver, será que eu vou conseguir dar para ela o que ela precisa. [...] (F4)

Neste estudo as 6 (seis) mães classificadas no núcleo temático *diagnóstico no nascimento* mostraram sentir medo devido principalmente ao fato de não saberem como cuidar, por desconhecerem o que poderia acontecer com o filho, e

se o mesmo iria fazer o que as crianças normais fazem. Elas revelaram, nas suas falas, a necessidade de ajuda para poder compreender a doença, aceitar e ter esperanças. Questões aparentemente simples para muitas crianças e suas famílias são verdadeiros desafios para essas mães quando olham para seus filhos, porque elas compreendem que o fato de *caminhar* demanda habilidades motoras antecessoras (sentar, engatinhar, equilibrar-se...) e *falar* resulta na possibilidade de poder interagir com o mundo e, então, expor suas necessidades e demandas a ponto de não passar por grandes dificuldades:

[...] será que eu vou falar certo, tipo assim ela não nasceu uma criança doente, eu não tenho pressa o importante para mim é ela, como eu já falei é o caminhar e o falar. [...] (F5)

[...]é que a gente, na verdade nós fomos se preparando né, a gente sabe que ele pode vir a não falar direito, porque isso é normal. A gente sabia que ia demorar para caminhar, então a gente nunca pressionou ele a nada. [...] (F2)

Quando essa mãe reflete em voz alta “*Será que eu vou falar certo, tipo assim ela não nasceu uma criança doente [...]*” ela está em um período de adaptação/reorganização, estágio em que, na maioria das vezes, param os mecanismos de defesa e se inicia uma gradativa aceitação da verdadeira realidade; é durante este período que os pais relatam maior apego e interação com seus filhos.

O fato é, para essa mãe, que os problemas decorrentes da síndrome passam, agora, a fazer parte de cada etapa de crescimento e desenvolvimento do filho real e é nesta “nova realidade” a família inicia um processo de reformulações de suas funções no núcleo familiar.

[...] A gente teve que apreender bastante né, a demora dela caminhar o tempo de esperar, tudo isso foi uma mudança, a gente teve assim a gente tinha muito medo, hoje em dia a gente se acostumou, mas eu fico preocupada. [...] (F12)

Repercussões do diagnóstico da doença genética na família durante o processo de crescimento e desenvolvimento do filho

O olhar para a possibilidade de o filho ter algo “diferente” das outras crianças, nesse grupo de diagnóstico tardio, é desvendado aos poucos e durante o processo de crescimento e desenvolvimento dessa criança. Diferentemente das outras

famílias apresentadas que puderam ter a constatação ainda no pré-natal ou logo ao nascimento.

Até a percepção de que algo poderia estar diferente no desenvolvimento e no crescimento desses filhos, para as famílias deste núcleo, o processo gestacional e o nascimento ocorreram naturalmente, sem intercorrências e/ou complicações. Porém, em um determinado momento, essas famílias sofreram uma reviravolta nas suas vidas permeada pelas alterações físicas e psíquicas em seus filhos em virtude do condicionamento da DG:

[...] no nascimento não demonstrava nada. A [filha] era miudinha mas não mostrava nada e o teste do pezinho que eu fiz deu normal. Na verdade, eu desconfiei que [filha] tinha um problema porque com 7 mês estava demorando muito para se afirmar, daí a gente começou a desconfiar. Sentou com 9 meses, aí a gente começou a levar ela e ela não desenvolvia. [...] (F8)

[...] com dois anos nós levamos consultar com o pediatra. A minha mãe já estava desconfiada por causa do nenê dela. Minha mãe teve 2 filhos que faleceram com Duchene. No nascimento não apresentava nada. Com o tempo ele não tinha forças para se manter em pé. Ele dava um, dois passinhos e caía. Aí minha mãe começou a desconfiar e levamos para o pediatra e o pediatra mandou fazer o exame de sangue e encaminhou para o médico, foi que ele nos contou que ele tinha Distrofia de Duchene. No pré-natal os exames deram normais. [...] (F6)

O diagnóstico recebido pela família F6 de *Distrofia Muscular de Duchene (DMD)* (segunda doença geneticamente hereditária mais comum em humanos) impactou significativamente nas relações familiares, pois trouxe à tona uma realidade já experienciada por essa mãe: dois irmãos seus tiveram DMD e vieram a óbito. Ela relatou, ainda, que seus dois filhos, diagnosticados tardiamente, também possuem essa síndrome e, portanto, todas as preocupações e angústias se multiplicam e ganham uma enorme extensão.

A convivência com uma enfermidade degenerativa como as distrofias, por exemplo, demanda ajustes constantes na vida das pessoas diante das transformações sucessivas e ininterruptas pelas quais seus corpos passam. Nos casos em que a manifestação da doença se apresenta nos primeiros anos de vida, o esforço da família com os cuidados infantis será acrescido de uma série de novas

ações, além das já demandadas para essa fase, e que se estenderão por toda a vida dos sujeitos afetados.

[...] é que nem a distrofia que eles têm, o doutor já começou a explicar. O meu mais velho, já começou a entortar a coluna daqui a pouco ele começa a pisar só com a ponta dos pés. Ele se queixa demais. Inclusive ele tem as canelas todas roxas pelas câibras que dá nele. Mesmo com a medicação ele tem. Quando dá você não pode encostar nele que ele cai. [...] (F6)

Em relação aos estudos sobre diagnósticos pré-natais, atualmente não se pode admitir que somente após o nascimento se diagnostiquem malformações que poderiam ser detectadas durante a gestação pelo ultrassom. A ultrassonografia obstétrica é, indiscutivelmente, aquela que mais diagnostica, em frequência e em número, tanto doenças genéticas quanto não-genéticas. E por esse motivo, aliado ao seu baixo custo e à sua característica não invasiva, deve ser incentivada e priorizada no diagnóstico pré-natal. Se bem realizada e rotineiramente indicada ela é capaz de detectar alterações em um de cada vinte ou vinte e cinco fetos, durante a gravidez⁽¹²⁾.

Os sentimentos apresentados neste núcleo mostram como foi para as famílias vivenciar o diagnóstico de uma DG em um momento de vida onde tudo parecia estar dentro da sua normalidade familiar. Na totalidade das famílias a reação inicial apresentada foi o choque, pois até o momento a criança não apresentava nenhuma alteração física e psíquica.

[...] olha foi um choque! Foi um choque assim! Porque tu vêes tua filha bem, falando, comendo, usando as mãozinhas para tudo! Tipo e do nada o médico dizer assim: tua filha vai perdendo as habilidades, não vai mais falar, o que ela perde não adquire mais. [...] (F3)

Neste cenário, os pais passam por diferentes estágios diante da constatação de uma DG até chegarem à fase de adaptação. No primeiro estágio, observa-se o choque, sendo a reação mais comum apresentada. Ocorre, como uma interrupção abrupta, uma quebra de equilíbrio também relatado pelas pessoas como “perda do chão”. No segundo estágio, é observada a negação e muitos pais tentam escapar da informação sobre a síndrome de seus filhos. A negação é um processo de confusão, entorpecimento, no qual os pais não se permitem admitir a realidade.

Inicialmente a negação pode ser percebida como um mecanismo de defesa, após notícias chocantes e inesperadas⁽¹²⁾.

O sentimento de raiva aparece como o terceiro estágio e remete à tristeza, indignação e ansiedade, na medida em que os pais sentem que seus sonhos e projetos em relação à criança não serão realizados.

[...] foi só com um ano e meio, quando ela demorou para caminhar que. O médico me dizia que eu era louca, que eu estava achando coisa onde não tinha. Mas só que eu dizia que eu conheço minha filha, eu sabia que algo estava errado. E daí que eu fui procurar, a gente foi tentar investigar e ver o que estava acontecendo. Daí foi descoberto [...] F3).

O sentimento de culpa mostra-se presente no quarto estágio evidenciado por uma fala muito presente nos discursos de famílias que possuem filhos com DG. As mães, na maioria das vezes, introjetam a culpa se responsabilizando pela doença gerada no filho:

[...]eu tive apoio apenas da minha cunhada, sabe, porque as famílias em si, do meu marido e da minha mãe se dividiram, porque diziam: isso é culpa da tua família, isso é tua culpa, sabe. Eles não sabiam do que se tratava, eles não sabiam o que era, e começaram a se culpar pela dita doença [...] (F15)

Evidencia-se, através deste discurso, que a culpa é um dos sentimentos gerados a partir de informações distorcidas ou ausentes diante da situação apresentada, o que pode acarretar em consequências negativas para a mãe, uma vez que ela se sente responsável pelo filho com DG e este sentimento de culpa é alimentado quando percebe que o filho idealizado passa a não existir mais⁽³⁾.

Perdura por muitas décadas: *a culpabilização das famílias*, principalmente das mães que possuem filhos com Síndrome de Down. Elas assumem uma culpa que não lhes cabe, afirmam que a idade influenciou no caso de gerar um filho com Síndrome de Down, (embora não comprovado cientificamente) ou pelo simples fato de ter gerado um filho que não está “entre os padrões ditos normais de nossa sociedade”⁽¹¹⁾.

O quinto estágio se reporta à questão da adaptação/reorganização, porém será alcançado somente pelos pais que conseguirem superar suas angústias e ansiedades e pelos que tiverem tido tempo e ajuda. (3)

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Neste estudo, os dados mostram que o diagnóstico de uma DG causa uma intensa reação na família, que é assolada por sentimentos não esperados e passam a repercutir negativamente no núcleo familiar.

Os enfermeiros são profissionais que têm uma interação próxima da família, e, geralmente, são os primeiros a terem contato com elas nos serviços de saúde. Na medida em que os enfermeiros reconhecem, compreendem e aplicam seus conhecimentos baseados na proteção, promoção, prevenção da doença e alívio do sofrimento, as chances dessas famílias em aceitar e se propor a conhecer, entender e visualizar as possibilidades de crescimento e desenvolvimento desse filho dentro dessa nova realidade, o núcleo familiar se (re)organiza e (re)ordena as necessidades e as prioridades que, por sua vez, passam a ser compartilhadas por todos os membros da família, uma vez que o *filho real* com DG se apresenta.

Embora este estudo apresente limitações importantes principalmente pelo número reduzido de participantes, seus resultados podem embasar o meio científico, acadêmico e as práticas dos profissionais que atuam diretamente com indivíduos e famílias que possuem a DG como parte de seu processo de viver. No entanto, no que diz respeito a trabalhos futuros, novas pesquisas poderiam ser adicionadas tais como:

- A ampliação deste estudo para os demais membros da família nuclear, com o objetivo de contrapor as vivências analisadas unicamente pela versão das mães.

REFERÊNCIAS

1. Ferreira FS. O impacto psicológico nas mães pelo nascimento de uma criança com Síndrome de Down. Portal do psicólogo, 2015. [Acesso em 05 ago. 2018]. Disponível em: <http://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0884.pdf>.
2. Roecker S, Mai LD, Baggio SC, Mazzola JC, Marcon SS. The experience of mothers of babies with malformation. Esc. Anna Nery [online]. 2012 [Access on 12 Aug 2018]; 16 (1): 17-26. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/S1414-81452012000100003>.
3. Cunha ACB, Pereira Junior JP, Caldeira, CLV, Carneiro VMSP. Diagnóstico de malformações congênitas: impactos sobre a saúde mental de gestantes. Estudos de Psicologia. 2016 [Acesso em 12 ago. 2018]; 33(4):601-611. Disponível em: <https://dx.doi.org/10.1590/1982-02752016000400004>.

4. Weis MC, Barbosa MRC, Bellato R, Araújo LFSD, Silva AH. The experience of a family that experiences the chronic condition of sickle cell anemia in two adolescents. *Health debate*. 2013 [Access on 16 Aug 2018]; 37 (99): 597-609. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-11042013000400007>.
5. Labronici LM, Negri MDX, Zagonel IPS. O cuidado inclusivo de enfermagem ao portador da síndrome de Down sob o olhar de paterson e zderad. *Rev bras Enferm*. 2003; 56(6):678- 82
6. MINAYO MCS. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. 11ª ed. São Paulo: Hucitec, 2010.
7. Rooke MI, Pereira-Silva NL. Indicativos de resiliência familiar em famílias de crianças com síndrome de Down. *Estudos de Psicologia*. 2016 [Acesso em 18 jul 2018]; 33(1):117-126. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1982027520160001000012>
8. Pinto Júnior W. Prenatal diagnosis. *Ciênc. Collective health*. 2002 [Accessed on 18 Aug 2018]; 7 (1): 139-157. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232002000100013>.
9. CHACON MCM. Aspectos relacionais, familiares e sociais da relação pai-filho com deficiência física. *Rev. bras. educ. espec*. 2011 [Acesso em 13 ago. 2018]; 17(3): 441-458. Disponível em: <https://repositorio.unesp.br/handle/11449/72636>.
10. Geara FT. Aspectos Comportamentais da família e do recém-nascido de alto risco. *Psicópio: Revista Virtual de Psicologia Hospitalar e da Saúde*. 2005; 1(2): 35-43
11. Ministério da Saúde (BR), Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de Atenção a pessoa com síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde, 2013.
12. Unha AMFV, Blascovi-Assis SM, Fiamenghi JR GA. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. *Ciênc. saúde coletiva* [online]. 2010 [Acesso em 11 ago. 2018]; 15(2):445-451. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232010000200021>.

ARTIGO 2

Processo de viver com a Doença Genética em um filho: dificuldades e estratégias de enfrentamento da família¹

Laura Helena Gerber Franciscatto²
Mara Regina Santos da Silva³

RESUMO

Objetivo: Conhecer as dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias durante o processo de viver com a DG em um filho. **Método:** Trata-se de um estudo descritivo, exploratório com abordagem qualitativa. Por meio de entrevistas com 15 famílias residentes em um município da região norte do Estado do Rio Grande do Sul, os dados foram coletados na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais, no período entre março a maio de 2018. Os dados foram submetidos a análise temática. **Resultados:** Identificaram-se dois núcleos temáticos: Dificuldades apresentadas pelas famílias no processo de viver de filhos com doença genética e as estratégias de enfrentamento das famílias com filhos com doenças genéticas. **Considerações finais:** A enfermagem possibilita atuar como um elo entre as famílias, uma vez que habitualmente se estabelece a criação do vínculo, e por meio deste auxiliá-las na compreensão da doença, estabelecendo meios para facilitar o processo de tratamento, desenvolvendo estratégias de apoio emocional, fortalecendo a estrutura familiar.

Descritores: Doença; Genética; Família; Enfermagem.

Descriptors: Disease; Genetics; Family; Nursing.

Descriptores: Enfermedad; Genética; Familia; Enfermería.

INTRODUÇÃO

Os avanços da ciência, da tecnologia e da indústria farmacêutica possibilitaram a cura de algumas doenças ou o controle de outras, as tornando crônicas. No entanto, até o momento, não existe possibilidade de cura para a maioria das doenças genéticas (DG)⁽¹⁾.

Essas caracterizam-se, habitualmente por serem crônicas e progressivas⁽²⁾, o que compromete o microcontexto familiar, gerando momentos difíceis, com avanços e retrocessos nas relações entre seus membros. O cuidado à criança

¹ Artigo derivado da tese de doutorado intitulada: O processo de viver de famílias que possuem filhos com Doença Genética: Estratégias de enfrentamento, apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande- PPGEnf – FURG, 2018.

² Mestre em Genética e Toxicologia Aplicada, Doutoranda pelo Programa de Pós-graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil. Endereço Rua Presidente Kennedy 885 Centro Frederico Westphalen – RS. E-mail: laura.gerber.franciscatto@gmail.com

³ Doutora em Enfermagem, Docente do programa de Pós-Graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul- RS. E-mail: marare@brturbo.com.br

consome da família energia e tempo e suprime sua privacidade, sendo que neste contexto pode provocar isolamento social. Para a família, além dos cuidados requeridos, a DG demanda tempo, recursos financeiros e emocionais⁽³⁾.

Para algumas famílias, a constatação de que a criança possui uma DG apresenta-se como um transtorno psicológico importante, contribuindo para os constantes conflitos, repercutindo nos pais, e nos demais membros do núcleo familiar e, também, de forma expressiva, na própria criança. Essa descoberta é permeada por sentimentos, como desespero, sofrimento, tristeza, inconformismo, negação, entre outros⁽⁴⁾.

Além dos sentimentos experienciados pelas famílias, muitas mães se veem impossibilitadas de conciliar a rotina de cuidados dos filhos com o trabalho, e acabam por abdicar deste para se dedicarem integralmente aos filhos. Além disso, as dificuldades financeiras passam a fazer parte do contexto familiar, uma vez, que o filho com DG necessita de alimentação, medicamentos, além dos recursos dos serviços de saúde, gerando custos adicionais.

O nascimento de um filho com DG leva à família a um ajustamento, que pode influenciar o curso do desenvolvimento da criança e da própria família. Ou seja, a partir da constatação do problema, a família necessita se (re)construir, muitas vezes imersa em sentimentos de dor, sofrimento, dificuldades, desprovida não somente de recursos financeiros, mas de esperanças e forças para enfrentar a situação da DG no filho.

Nesse cenário, a questão que norteou esse estudo foi: Quais são as dificuldades e as estratégias desenvolvidas pelas famílias que possuem filhos com DG?

O conhecimento de enfermagem pode direcionar e contribuir nos ajustes da família, reconhecendo suas forças e potencialidades, bem como suas fragilidades e necessidades, respeitando seus limites para que possam cuidar de seu familiar da melhor forma possível. Este estudo tem por objetivo: Conhecer as dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias durante o processo de viver com a DG em um filho.

MÉTODO

Trata-se de uma pesquisa descritiva, exploratória, com abordagem qualitativa⁽⁵⁾, realizada na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), localizada na região norte do Estado do Rio Grande do Sul, Brasil. Durante o período de março a maio de 2018. Os participantes deste estudo foram 15 mães que possuem filhos com DG. Os critérios de inclusão foram: (1) ser pai, mãe e/ou familiar próximo do indivíduo com DG; (2) faixa etária acima de 2 anos para os indivíduos com diagnóstico de DG; (3) o indivíduo com diagnóstico de DG estar frequentando a APAE de Frederico Westphalen/RS. (4) idade mínima de participação no estudo de 18 anos para os familiares. Os critérios de exclusão: são para os participantes tem atendem todos os critérios de inclusão, mas por motivos de saúde não estão comparecendo a APAE no período da coleta.

Livre e Esclarecida (TCLE). A entrevista ocorreu nas dependências da APAE, sendo que duas entrevistas no domicílio das famílias. Para preservar o anonimato, as famílias foram representadas pela letra F (família) seguida do número da realização de entrevistas (F1, F2, F3, F4, F5... e F15).

A coleta de dados foi realizada através de entrevistas semiestruturadas. Utilizou-se um roteiro de questões norteadoras, centradas nas dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias em conviver com um filho com DG. Os dados foram analisados pela técnica de análise temática ⁽⁵⁾. Seguindo as seguintes etapas: leitura e releitura das entrevistas; codificação das informações; delimitação dos núcleos temáticos utilizando como referência as regularidades e padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados durante as entrevistas, assim resultaram dois núcleos temáticos: (1) Dificuldades apresentadas pelas famílias no processo de viver de filhos com DG; e (2) Estratégias de enfrentamento das famílias com filhos com DGs

Foram respeitados os princípios éticos da pesquisa envolvendo seres humanos, conforme a Resolução 466/12.17 O projeto de pesquisa foi encaminhado ao Comitê de Ética em Pesquisa na Área da Saúde da instituição à qual este estudo está vinculado, e obteve o parecer favorável, sob o número do CAAE: 79500317700005324 e nº 184/2017.

RESULTADOS

Caracterização das famílias participantes do estudo

As mães entrevistadas são as principais cuidadoras e as que acompanham seus filhos na APAE de Frederico Westphalen/RS – lócus desta investigação. Assim, tem-se:

A idade das mães teve uma variação de 24 a 66 anos, com predominância na faixa de 30 a 49 anos. A renda familiar foi informada pela totalidade das respondentes, com média equivalente a 2,76 salários mínimos. As ocupações desempenhadas pelas mães variam, sendo sete (7) respondentes atividades do lar e oito (8) vinculadas a empregos formais, tais como: vendedora, empresária, agricultora, secretária e agente de saúde. Segundo informações prestadas pelas entrevistadas, os pais desempenham funções em empregos formais, sendo: agricultor, auxiliar de serviços gerais, auxiliar de produção, empresário e vendedor.

Quanto ao local de residência, todas as famílias são oriundas de três cidades da região do Médio Alto Uruguai do Rio Grande do Sul, sendo que sete (7) famílias residem na zona rural e oito (8) moram na zona urbana. Quanto à escolaridade predominou o ensino fundamental incompleto sendo quatro (4) das mães e três (3) dos pais com filhos DG possuem ensino médio completo; duas (2) das mães e um (1) dos pais informaram haver concluído o ensino superior, tendo, neste grupo, apenas uma (1) mãe com Pós-Graduação. Em relação ao estado civil, 14 das entrevistadas se declaram civilmente casadas e uma (1) viúva. Quanto à composição familiar, cinco (5) das famílias são constituídas por três (3) membros (pai, mãe e um filho) e dez (10) têm quatro (4) a cinco (5) membros (pai, mãe, dois ou três filhos).

Os dados coletados nesta pesquisa evidenciam que os filhos com DG são, na sua maioria, do sexo masculino, o que representa um total de oito (8). Quanto à faixa-etária tem-se: seis (6) tem entre 2 a 9 anos; seis (6), de 10 a 19 anos e, apenas três (3) faixa etária entre 20 a 30 anos.

Quando perguntado às mães sobre a idade dos filhos no momento do diagnóstico obteve-se o seguinte cenário: seis ((6) do primeiro ao 8 mês de nascido; quatro (4) no nascimento; quatro (4) a partir do 1º ano de vida e, somente,

um (1) no pré-natal. A respeito desse diagnóstico médico, a Síndrome de Down teve prevalência, com nove (9), seguida de Distrofia Muscular de Duchenne com dois (2), um (1) Síndrome de Rett, Dandy Walker, um (1), Treacher Collins, um (1), Síndrome de Cohen com um (1).

Todos os participantes do estudo frequentam a APAE de Frederico Westphalen/RS, porém, além dos atendimentos oferecidos nesse espaço, algumas famílias procuram por serviços especializados fora desta Instituição, sendo que 15 famílias do total (6 são atendidas exclusivamente pela APAE). Dentre os serviços requeridos para além da Associação encontram-se: fonoaudiologia, neurologia, fisioterapia, oftalmologia, terapia ocupacional, gastroenterologia e cardiologia.

Reconhecendo as dificuldades das famílias que possuem filhos com DGs

Conhecer o processo de viver de famílias que possuem filhos com DG implica em compreender cada situação vivida ao longo de sua existência. Ao dar voz às famílias reconhecemos as limitações e as dificuldades impostas dentro do cenário familiar, social, cultural e de saúde.

No processo de (re)organização as famílias, na sua totalidade, apresentaram dificuldades ao longo do crescimento e desenvolvimento do filho com DG, nas complicações intrínsecas da doença que levaram a internações hospitalares recorrentes, conforme relata F12:

*[...] foi tudo muito difícil, a alimentação [do filho], porque tudo ele se engasgava. Quando ele começou a comer comida pastosa, várias vezes eu saí com ele rua afora engasgado. Ele começou a caminhar com quase três anos de idade [...]
(F12).*

O desenvolvimento motor das crianças com Síndrome de Down (SD) ocorre de forma mais lenta, em relação às outras crianças, pois leva um tempo maior para engatinhar, sentar e andar sendo que isso está relacionado à hipotonia muscular, típica da SD. Outras manifestações clínicas também são vistas como, por exemplo, cardiopatias congênitas operáveis, distúrbios do trato gastrointestinal (estreitamento duodenal, distúrbios intestinais associados à hipotonia muscular que podem ser controlados pela alimentação), distúrbios respiratórios (sinusite, bronquite, asma crônica) entre outros sinais e sintomas⁽⁶⁾.

Dentre as dificuldades apontadas pelas famílias, neste estudo, verifica-se que as internações hospitalares são recorrentes e necessitam de acompanhamento contínuo, o que leva, também, a uma disponibilidade constante do cuidador, além de dedicação, planejamento financeiro e de afazeres, que demandam um comprometimento na nova reorganização das rotinas diárias⁽⁷⁾.

[...] tem que ir a Porto Alegre, pois a genética é uma vez por ano, o gastroenterologista bastante seguido, eu fui em dezembro, janeiro e eu estou indo amanhã (maio/2018) [...] (F8).

[...] eu me dediquei muito a (Filha), eu deixei a roça, a vaca de leite. Ela precisou vir para a (APAE) e eu precisei vir junto, todas as tardes. [...] (F8).

O nascimento do primeiro filho vem acompanhado de muitas dúvidas, incertezas e desconfortos emocionais, que pode se intensificar quando ocorre a chegada de um filho que não atendeu às expectativas dos pais quando este se apresenta com uma DG. Duas mães (F13, F15) relataram vivenciar um sentimento de culpa:

[...] Eu era uma mãe de primeira viagem, com um filho especial, cheia de olhares das pessoas. Foi muito difícil, porque onde eu ia eu me sentia como se estivesse com um extraterrestre no colo. Não sentia que eu estava com uma criança no colo, sabe [...] (F13).

[...] Isso é culpa da tua família. Eles não sabiam do que se tratava. Eles não sabiam o que era, e esqueceram que a gente ali precisava de ajuda [...] (F15)

Além dos olhares externos, as mães destacaram a falta de apoio dentro do núcleo familiar, visto que o cônjuge, e pai, não divide as preocupações constantes e o próprio cuidado direto com este filho com DG, gerando uma sobrecarga de trabalho e um comprometimento emocional nessas mães-cuidadoras:

[...] que nem o meu marido briga quase todos os dias. Eu digo: “Homem eu tenho que limpar a casa, fazer comida, cuidar dos nenês e eu não reclamo da vida. Posso estar cansada, mas eu estou sempre à disposição para cuidar deles” [...] (F6)

[...]Jeu brigo quase todos dias, eu digo para ele: “Olha você tem que levar ele [para] jogar bola, fazer coisas assim que eu não posso fazer. Eu tenho o serviço da casa, eu tenho as coisas para fazer. Mas ele não. Dá até vontade de separar e de mandar ele embora daqui, porque olha não é fácil, é tudo comigo. [...] (F9).

[...]meu marido me ajuda muito pouco. Porque assim, eu acho muito normal do ser humano arrumar um refúgio para a dor ser um pouco mais leve [...] (F13).

A mãe que cuida do filho pode modificar seu papel de esposa e mulher e centralizar apenas no papel de cuidadora. Este processo se reproduz com muita frequência com as mães de crianças com DG. Em razão disso, a probabilidade de problemas emocionais é maior, podendo apresentar isolamento social, agressividade na relação conjugal, revolta, perda da identidade, deixando de se sentir mulher, companheira e sentindo-se apenas mãe, ou muitas vezes apenas cuidadora⁽⁷⁾.

A literatura aponta que a doença genética dos filhos, também considerada uma doença crônica está associada ao sofrimento conjugal que poderá afetar a adaptação aos cuidados da criança e de outros irmãos⁽⁸⁾. É possível certificar essa questão nas falas das mães pesquisadas, uma vez que elas mencionam que seus conflitos com o cônjuge implicam em fator de risco para a sobrecarga, tendo como resultado uma maior incidência de desarmonia conjugal. Para além dos conflitos conjugais a necessidade de atendimento às demandas de um filho com DG levou a perdas pessoais, relacionais e sociais que ocasionaram na baixa autoestima, no abandono de atividades prazerosas antes desenvolvidas e motivaram relacionamentos desarmoniosos e de conflitos constantes. Isso tudo impacta na (re)organização da família e das rotinas cotidianas.

[...] antes, a gente podia ir na academia, a gente podia jogar vôlei que eu gostava, mas agora não dá. Agora precisamos nos organizar pois, meu marido também gosta de jogar vôlei [...] (F2)

[...] eu não pude mais sair de casa, porque não dá. Se um sai o outro tem que ficar em casa, porque não dá para sair os dois juntos. Prefiro ficar em casa do que sair em um local e ficar só atrás dele, olhando e cuidando. Daí eu acabo não saindo (F9).

As atividades sociais costumam ser drasticamente reduzidas em virtude das necessidades impostas pelo cuidado a uma criança com DG, o que leva a família a uma espécie de confinamento domiciliar, mesmo que involuntário. Este isolamento social ocorre devido à natureza das condições peculiares da DG, as quais podem ser de difícil manejo, tornando um simples passeio uma expedição maior que pode resultar em uma absoluta exaustão dos familiares.

Faz-se mister destacar que o contexto econômico influenciou profundamente a vida de 11 (F1, F3, F4, F6, F7, F8, F9, F10, F13, F14, F15) das 15 famílias pesquisadas, pois os gastos foram aumentando devido às necessidades dos filhos, tais como: viagens para a capital do Estado na busca por serviços especializados, exames, medicamentos, além de ficar um único provedor financeiro da família, face à mudança no perfil da mãe de tornar-se, unicamente, cuidadora e não mais uma provedora do lar.

[...] pesou muito na renda. Inclusive quando ele era pequeno a gente passou muitas necessidades. Tinha uma farmácia que nos ajudava com leite e com as fraldas. A farmácia cobrava só o preço dos custos das medicações. E assim foi mais ou menos uns 2 anos até que a gente se estabilizou [...] (F15).

[...] tem que abrir mão de outras coisas. Apertar aqui, apertar ali, porque sempre precisa de um remedinho. Eles têm imunidade baixa. (F1)

No Brasil, a Política de Atenção Integral em Genética Clínica orienta sobre a organização dos serviços em genética. Porém, estudos sobre essa atenção apontam problemas relacionados à quantidade inadequada de consultas especializadas disponíveis, além da centralização dos serviços em grandes centros urbanos, as dificuldades de acesso aos serviços especializados, dificuldades na referência e na contra referência e a inexistência do cargo de médico geneticista no SUS, profissional encontrado somente em instituições de pesquisa e universidades. Esses contextos são fatores que contribuem para a desassistência de famílias com pessoas com DG e deficiências em suas necessidades de saúde. Em contraponto, o reflexo dessas fragilidades ocorre no contexto econômico das famílias que precisam encontrar recursos como meio de sobrevivência para com o filho síndrômico e seu próprio sustento⁽⁹⁾.

[...] então, quando a gente conseguia pelo SUS, a gente ia pelo SUS. Quando não conseguia a gente ia particular. A gente dava um jeito, mas, mesmo assim, batia um pouquinho na renda. (F9)

O fato é que as famílias buscam se (re)organizar diante de uma nova realidade que é imposta pela vinda de um filho com DG e isso se torna ainda mais difícil quando esta família está inserida em um contexto socioeconômico limitado e do qual pai e mãe são provedores. Se a mãe passa a ser cuidadora, o pai se torna o provedor único e todas as demandas acabam sendo absorvidas por ele. Situação

diferente pode ser vista em lares mais abastados, contudo, a (re)organização se faz necessária em ambos os núcleos familiares e há necessidade de tempo e planejamento para que a rotina se restabeleça nesse sentido. Neste contexto apresentaremos ao segundo núcleo temático.

Buscando estratégias de enfrentamento no convívio com a doença genética do filho

Apesar do impacto negativo sofrido pelas famílias ao receberem um diagnóstico de um filho com DG, elas buscam meios para enfrentar as adversidades com as quais se deparam no novo cenário. Em muitos casos, o tempo e a (re)organização do núcleo familiar possibilitam que as estruturas se fortaleçam e se restabeleçam. Nesse sentido, evidenciou-se, neste estudo, que essa mudança da reação negativa para a busca de alternativas possíveis não ocorre de imediato, e, ainda, depende de outros fatores para que tudo se reequilibre (a aceitação, os ajustes financeiros, a busca por uma qualidade de vida para esse filho/filha com DG, as questões emocionais que envolvem o casal...), contudo, as falas das mães entrevistadas ilustraram mudanças bastante positivas no convívio familiar.

Para 4 (F3, F4, F7, F13) das 15 famílias pesquisadas o nascimento do filho com DG contribuiu significativamente para uma (re) organização familiar, com uma melhor estabilização entre os cônjuges, pois

“[...] ela (filha) foi como um presente de Deus porque ela uniu o casal, não só o casal a família. Ela veio com tanta força que ela uniu a gente que hoje em dia pode cair o mundo que a gente vai continuar ali [...]” (F4).

Essa relação de “força e união” é evidência da aceitação à questão apresentada e isso, de certo modo, contribui para além da harmonia familiar, porque, como apontado anteriormente, a pessoa com DG poderá ter maiores benefícios no tratamento da doença se tiver amparo familiar.

“[...] olha eu acho que se abriram muitas portas depois que ela nasceu. Muita coisa aconteceu na nossa vida, assim para melhor. Muita coisa melhorou, a gente conseguiu comprar muita coisa que a gente não tinha. Parece assim que foi Deus, que deu mais força para nós. Na verdade, vou te dizer assim a gente não desanimou no trabalho. A gente ergueu a cabeça. A gente foi lutar mais para conseguir dar uma vida melhor para ela [...]. (F3).

O fato dessas famílias diante dos problemas organizarem-se de maneira em que exista união, diálogos frequentes com todos os membros e cooperação, havendo, portanto, estreitamento dos vínculos/laços entre os membros e a adoção de uma perspectiva positiva, indicam características de resiliência ao extrair sentido na adversidade⁽¹⁰⁾. Há que se destacar que a família (tanto no núcleo, quanto na sua extensão) é a parte de maior importância na sustentação de uma situação adversa.

Neste estudo evidenciou-se que em todas as famílias a mãe é a principal cuidadora dos filhos, mas, para além dos cuidados efetivos dessa mãe, 14 (F1, F2, F3, F4, F5, F6, F7, F8, F10, F11, F12, F13, F14, F15) das 15 famílias pesquisadas sublinharam que o suporte e apoio para enfrentar as dificuldades são encontradas em outros membros da família, tais como: o pai, os irmãos, a sogra o sogro e a cunhada e este cuidado se torna necessário, devido as repercussões significativas na dinâmica de vida das pessoas que convivem com um filho com Doença Genética.

[...] todo mundo ajuda um pouquinho. Eu trago para a APAE, o pai traz também, o irmão ajuda bastante em todo o sentido. Eu trabalhava antes, aí tive que parar para cuidar dele[...]. (F1)

[...] na verdade a parte de cuidados sou eu, mas eles sempre me ajudaram. Meus filhos participam muito, minha filha agora está casada não mora mais junto, mas ela busca [a irmã] para ficar lá [...]. (F6).

[...] basicamente quem faz todo o serviço de casa e quem cuida meninos sou eu também. Mas quando meu marido chega em casa do serviço ele cuida dos meninos e eu faço o resto[...]. (F13).

As mães respondem às demandas socioculturais de renúncia e dedicação para oferecer, em tempo integral, cuidado às crianças em suas necessidades. São elas que propõem estratégias de mudança na dinâmica da casa, reorganizam sua vida profissional e financeira (ou abdicam dela) para se dedicar às crianças, estabelecem novas rotinas e buscam apoio para que tudo se reorganize da melhor forma possível dentro da realidade que se apresenta.

Importante pontuar, ainda, que todas as ações empreendidas por essas mães-cuidadoras, apesar da renúncia às próprias necessidades, se mostram como parte de um processo de desenvolvimento e evolução dos filhos com DG e, face a

isso, elas próprias não sentem o tamanho do esforço dedicado, percebido às vezes, apenas pelos olhos alheios.

[...] eu vivo muito meu tempo para ela e daí as pessoas se apavoram, mas daí, assim: eu vou lá no Hospital de Clínicas e vejo tudo e mais um pouco e penso assim: eu sofro, mas a minha menina e as outras que eu vejo lá, que sempre tem problemas maiores que o meu. (F8)

O apoio da família extensa também foi relatado como uma estratégia pelas mães na reorganização familiar seja por meio dos filhos, avós, avôs e cunhada, contribuindo na troca de experiências como na ajuda doméstica, cuidados direcionados à criança com síndrome ou até mesmo o cuidado aos outros filhos, quando os pais necessitavam estar em consultas médicas e viagens com o filho sindrômico.

[...] o meu pai, na verdade me ajudou muito, nossa! Quantas vezes eu saía do consultório chorando e ele me dizia que nada como um dia após o outro, não sofre, mana, Deus é maior dizia ele [...]. (F3).

Em relação ao apoio espiritual, a religião surge como elemento que permeia a experiência da doença da pessoa e da família, tornando-se um importante recurso de enfrentamento. As crenças religiosas e o desenvolvimento da espiritualidade caracterizam-se como mecanismos acionados pelas famílias em situação de doença na tentativa de minimizar as dores e os sofrimentos internos.

[...] ah, é na verdade, espiritismo. Eu não sou espírita, mas eu as vezes, assim, eu leio bastante livro espírita, daí isso me ajudou bastante, entender porque o [filho] veio, aceitar ele do jeito que ele é.[...] (F9)

A religião e a espiritualidade permanecem como esferas que fundamentam a experiência com a doença na vida familiar⁽¹¹⁾ e, desse modo, se constituem como um sistema sociocultural que significou o enfrentamento do sofrimento durante a trajetória das famílias do estudo e, assim, forneceu o suporte emocional tantas vezes requerido.

Para além dos apoios já evidenciados, neste estudo especificamente a APAE se apresenta como uma instituição muito referenciada por 14 (F1, F2, F3, F4, F5, F6, F7, F8, F10, F11, F12, F13, F14, F15) das 15 famílias pesquisadas. É nela que as famílias encontram base no auxílio para o crescimento e desenvolvimento dos filhos vendo-a como uma instituição completa e que atende as necessidades imediatas e específicas:

[...] eu acho que o apoio da escola da APAE. Tem todo o acompanhamento com a psicóloga. Eu vinha desde de bebezinho e ficava a manhã toda, ficava junto até os cinco aninhos[...]. (F7).

[...] aqui na APAE tem pessoas preparadas. Daí meu marido disse que seria melhor. [...] (F5)

[...] eu tinha muitas dúvidas e pedia para o pessoal da APAE me ajudar [...] (F9).

Pelas vozes das mães podemos reconhecer que a rede de apoio social referenciada contribuiu significativamente, oferecendo um suporte emocional, informativo, psicológico, instrumental e econômico para a família, considerando que essa instituição é mantida por meio da Associação de Pais e do apoio do poder público municipal.

A APAE permite que recursos institucionais e individuais encorajem e reforcem a pessoa a lidar com as circunstâncias da vida; além disso, as ações empreendidas nessa instituição fornecem subsídios para que a família também seja atendida, mesmo que de maneira indireta, garantindo um ambiente estimulador que possibilite a formulação de estratégias de enfrentamento ⁽¹²⁻¹³⁾.

Do ponto de vista econômico para quatro famílias (F2, F5, F11, F12) não houve uma sobrecarga financeira devido ao trabalho desempenhado pelos pais e o auxílio do governo, o que possibilitou a (re)organização da família diante dos gastos. Uma família declarou possuir plano de saúde e, portanto, disse não enfrentar maiores dificuldades em relação aos gastos com a saúde. Outra revelou que o apoio financeiro dos pais foi necessário quando o ganho dos provedores diretos não foi suficiente.

É notório, porém, que as dificuldades financeiras enfrentadas inicialmente foram minimizadas com a busca de estratégias de atendimento às demandas da criança com DG e das necessidades familiares. O que ficou evidente na pesquisa realizada é que os pais se (re)organizam e, mesmo que o ganho econômico preocupe as famílias, essa questão não se manteve como uma primordial preocupação devido às características peculiares de cada contexto familiar, conforme entrevistas experienciadas *in loco*.

[...] não a gente conseguiu por que ela tem o salariozinho dela. Claro que muitas vezes não é fácil como eu posso dizer, mas assim como ela não toma medicamentos o dinheiro que a gente pega dela a gente marca a consulta ou o remédio, ou

a roupa e a gente planta bastante para comer. A gente conseguiu aposentar ela e então não mudou. [...] (F5).

Em síntese, os resultados do estudo, assim como de outros⁽⁸⁾ já realizados, ilustram as dificuldades e o uso de estratégias de enfrentamento como sendo elementos intrínsecos do processo de viver de famílias que possuem filhos com DG. Após o impacto do diagnóstico de uma DG, uma das primeiras preocupações da família é aceitar o problema e saber como será o futuro da criança e, para isso, todos se unem na tentativa de oferecer a melhor e a mais adequada qualidade de vida. De acordo com F8:

[...] quando tu tens uma criança com problema, o primeiro caminho é aceitar o problema. Não adianta tu caminhar para tudo quanto é lado se você não aceita o problema. [...] (F8)

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O desenvolvimento deste estudo possibilitou conhecer as dificuldades apresentadas pela família na constatação de um filho com doença genética (DG), e a reorganização dos papéis na família.

As dificuldades apresentadas pelas famílias com filhos com DG estão intrínsecas ao sistema familiar, neste estudo as famílias relatam em suas falas internações hospitalares recorrentes, provenientes das complicações da doença, necessidade constante de cuidados acarretando em disponibilidade de tempo do cuidador, ausência de apoio familiar, gerando sobrecarga materna e aumento dos gastos financeiros.

No entanto para algumas famílias as estratégias de enfrentamento perpassam as dificuldades e visualizam uma nova forma de viver e (re)organizar o seu ambiente, as famílias utilizam de forças que estão introjetadas em seu próprio ser na medida em que se unem como casal, trazendo para dentro do seio familiar harmonia, diálogo, união e cooperação, garantindo também a organização financeira da família.

O apoio conduzido pela família extensa contribuiu fortemente para essa (re)organização, ademais em relação ao apoio espiritual, a religião e a fé serviram como base propulsora no momento em que a família necessitava, tornando-se um importante recurso de enfrentamento.

O apoio social ocasionou repercussões positivas para dentro do núcleo familiar, refletindo na aceitação da doença, minimizando a sobrecarga ao familiar cuidador, contribuindo no desenvolvimento da criança e direcionando a família aos aspectos reveladores que a DG se apresenta.

É neste contexto que a enfermagem pode contribuir de forma significativa, como parte de uma abordagem multiprofissional. Sua prática clínica permite suprir as necessidades que estas famílias apresentam, uma vez que habitualmente se estabelece a criação do vínculo com essas famílias, e por meio deste auxiliá-las na compreensão a respeito da doença, estabelecendo meios para facilitar o processo de tratamento, desenvolvendo estratégias de apoio emocional, fortalecendo a estrutura familiar através de ações e direcionamentos para que a mesma adquira uma (re) organização na busca por uma melhor qualidade de vida frente as questões que envolve o conviver com uma DG.

REFERÊNCIAS

1. Martins AJ, Cardoso MHCA, LLERENA JR JC. In contact with genetic diseases: the norm and reason as cultural traditions present in the discourse of medical professionals of the Instituto Fernandes Figueira, Oswaldo Cruz Foundation, Rio de Janeiro, Brazil. *Cad. Saúde Pública* [online]. 2004 [Access on 17 Jul 2018]; 20 (4): 968-975. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2004000400011>.
2. Torpy JM, Campbell A, Glass R. Chronic diseases of children. *JAMA*. 2010; 303(7):682
3. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta paul. enferm.* 2015 [Acesso em 18 jul 2018]; 28(5):395-400. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>.
4. Cerqueira MMF, Alves RO, Aguiar MGG. Experiences in the therapeutic itineraries of mothers of children with intellectual disabilities. *Ciênc. saúde coletiva* [online]. 2016 [Acesso em 18 jul 2018]; 21(10):3223-3232. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/1413-812320152110.17242016>.
5. Minayo MCS. *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. São Paulo (SP): HucitecAbrasco; 2010.
6. Ferreira FS. O impacto psicológico nas mães pelo nascimento de uma criança com Síndrome de Down. *Portal do psicólogo*, 2015 [Acesso em 18 jul 2018]. Disponível em: <http://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0884.pdf>.

7. Salvador MDS, Gomes GC, Oliveira PK, Gomes VLO, Busanello J, Xavier DM. Estratégias de famílias no cuidado a crianças portadoras de doenças crônicas. *Texto Contexto Enferm.* 2015 [Acesso em 26 jul 2018]; 24(3):662-9. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072015000300014>.
8. Macedo EC, Silva LR, Paiva MS, Ramos MNP. Overload and quality of life of mothers of children and adolescents with chronic disease: integrative review. *Rev. Latinoam. Nursing.* 2015 [Access on 06 Aug 2018]; 23 (4): 769-777. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-1169.0196.2613>.
9. Vieira DKR, Attianezi M, Horovitz DD, Llerena Jr JC. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis [online]*. 2013 [Acesso em 26 jul 2018]; 23(1):243-261. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312013000100014>.
10. Rooke MI, Pereira-Silva NL. Indicativos de resiliência familiar em famílias de crianças com síndrome de Down. *Estudos de Psicologia.* 2016 [Acesso em 18 jul 2018]; 33(1):117-126. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1982027520160001000012>
11. Pizzignacco TP, Mello DF, Lima RG. The experience of the disease in cystic fibrosis: ways for integral care. *Rev. esc. sick USP.* 2011 [Access on 06 Aug 2018]; 45 (3): 638-644. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/S0080-62342011000300013>.
12. Morais NA, Raffaelli M, Koller S. Adolescentes em situação de vulnerabilidade social eo continuum risco-proteçãoriesgo-protección. *Av. Psicol. Latinoam. [online]*. 2012 [Acesso em 20 jul 2018], 30(1):118-136. Disponível em: <http://www.scielo.org.co/pdf/apl/v30n1/v30n1a10.pdf>.
13. Amparo DMD, Galvão ACT, Alves PB, Brasil KCTR, Koller SH. Adolescentes e jovens em situação de risco psicossocial: redes de apoio social e fatores pessoais de proteção. *Estudos de psicologia (Natal).* 2008 [Acesso m 20 jul 2018]; 13(2):165-174. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-294X2008000200009>.

ARTIGO 3

Doença Genética na família: trajetórias e vivências nos serviços públicos de saúde¹

Laura Helena Gerber Franciscatto²
Mara Regina Santos da Silva³

RESUMO

Objetivo: Identificar as trajetórias e vivências de famílias que possuem filhos com Doenças Genéticas nos serviços públicos de saúde. **Método:** Trata-se de um estudo qualitativo, cujos dados foram coletados por meio de entrevistas com 15 famílias de pessoas com doenças genéticas, residentes na Região Norte do Estado do Rio Grande do Sul, Brasil, no período de março a maio de 2018. A análise dos dados ocorreu através da análise temática. **Resultados:** As famílias estudadas procuraram como primeiro recurso a unidade básica de saúde, sendo encaminhadas para as especialidades médicas e em genética. Para ter acesso a serviços especializados em genética algumas famílias precisaram se deslocar para cidades maiores, onde estão localizados os centros de referência. As famílias enfrentam uma verdadeira peregrinação nos serviços de saúde e vivenciam inúmeras dificuldades como o despreparo dos profissionais de saúde, a falta de organização dos serviços, os processos de judicialização dos recursos da saúde e a necessidade de uma rede de atendimento estruturada. **Considerações finais:** O profissional enfermeiro pode contribuir direcionando os caminhos junto a estas famílias, uma vez que desempenha um papel primordial dentro dos serviços de saúde, sua prática clínica permite suprir as necessidades que estas famílias apresentam, seja por meio de atividades clínicas assistenciais, educacionais e organizacionais.

Descritores: Doença; Genética; Família; Enfermagem; Serviços de saúde.

Descriptors: Disease; Genetic; Family; Nursing; Health Services.

Descriptores: Enfermedad; Genética; Familia; Enfermería; Servicios de salud.

INTRODUÇÃO

Mundialmente, cerca de 7,6 milhões de crianças nascem a cada ano com malformações genéticas ou congênitas, sendo que dessas, 90% nascem em países de renda média ou baixa. As doenças genéticas e congênitas são a segunda causa principal de mortalidade infantil nos países desenvolvidos, apresentando prevalência de 25 a 60 por 1000 nascimentos ⁽¹⁾.

As doenças genéticas (DG) caracterizam-se, habitualmente, por serem crônicas e progressivas, o que acarreta mudanças na vida familiar, que precisa

¹ Artigo derivado da tese de doutorado intitulada: O processo de viver de famílias que possuem filhos com Doença Genética: Estratégias de enfrentamento, apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande- PPGEnf – FURG, 2018.

² Mestre em Genética e Toxicologia Aplicada, Doutoranda pelo Programa de Pós-graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil. Endereço Rua Presidente Kennedy 885 Centro Frederico Westphalen – RS. E-mail: laura.gerber.franciscatto@gmail.com

³ Doutora em Enfermagem, Docente do programa de Pós-Graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul- RS. E-mail: marare@brturbo.com.br

reestruturar seu cotidiano para acolher e cuidar da criança doente. Geralmente, a família não está preparada para receber o diagnóstico de uma doença de longa duração e incurável⁽²⁾.

Indiscutivelmente a família passa a ter uma ligação com os serviços de saúde, pois, na maior parte dos casos, a DG impõe ao paciente limitações de ordem motora, cognitiva, emocional, ou de outra natureza, sendo que o paciente pode ser acompanhado em nível de atenção primária, secundária e terciária por um período muito longo, geralmente por anos. No caso de crianças que evoluam cronicamente os serviços de saúde representam um ponto forte da sua rede de apoio e tratamento⁽²⁾.

O enfrentamento de uma DG pode trazer implicações importantes para a família. As instituições de saúde, nem sempre estão preparados para atendê-las. Na sua trajetória em busca de ajuda, as famílias se deparam com a falta de informação a respeito da doença, dificuldade de acesso ao diagnóstico e tratamento, falta de equipes com profissionais de saúde qualificados, bem como a escassez de centros de referência no atendimento em genética⁽³⁾.

A maneira como a família é amparada no momento do diagnóstico de uma DG interfere na experiência de enfrentamento da enfermidade. Ao se relacionarem com profissionais de saúde que proporcionam suporte e esclarecimento, as mães se sentem seguras para assumir o cuidado integral, visto que o acolhimento e a empatia as fortaleceram. Os profissionais precisam ajudar as famílias a reconhecerem suas forças e potencialidades, bem como suas fragilidades e necessidades, apoiando-as e instrumentalizando-as, para que possam cuidar de seu familiar da melhor maneira possível⁽⁴⁾. Sendo assim, o enfermeiro pautado nas suas competências e como líder da equipe de saúde, necessita estar imbuído de conhecimentos científicos em genética, para que possa prestar uma assistência de qualidade, buscando aplicações clínicas adequadas da tecnologia genética.

Estudiosos da área da genética apontam subsídios para a prática de enfermagem neste contexto, sendo competência do enfermeiro incorporar as tecnologias e informações em genética e genômica na sua prática de trabalho, passar informação correta, de credibilidade e atualizada sobre os recursos e serviços existentes, avaliar os conhecimentos, percepções e respostas do cliente frente às informações fornecidas, bem como favorecer sua interpretação e facilitar

o encaminhamento aos serviços especializados⁽⁵⁾. A questão de norteou esse estudo foi: Quais os caminhos percorridos pelas famílias de pessoas com DG em busca de ajuda nos serviços públicos de saúde?

O objetivo deste artigo é identificar as trajetórias e vivências de famílias que possuem filhos com DG nos serviços públicos de saúde.

MÉTODO

Estudo exploratório com abordagem qualitativa, tendo como participantes 15 famílias, representadas pelas mães que possuem filhos com Doença Genética (DG). Os participantes foram selecionados na Associação de pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de um município da região norte do Rio Grande do Sul, Brasil. Os critérios de inclusão do estudo foram: seguindo os seguintes critérios de inclusão: (1) ser pai, mãe e/ou familiar próximo do indivíduo com DG; (2) faixa etária acima de 2 anos para os indivíduos com diagnóstico de DG; (3) o indivíduo com diagnóstico de DG estar frequentando a APAE de Frederico Westphalen/RS. (4) idade mínima de participação no estudo de 18 anos para os familiares. Os critérios de exclusão: são para os participantes tem atendem todos os critérios de inclusão mas por motivos de saúde não estão comparecendo a APAE no período da coleta.

A inclusão definitiva das famílias nesta pesquisa ocorreu somente após a concordância dos participantes expressa através da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Para preservar o anonimato, as famílias são apresentadas por um código formado pela letra F (família) seguida do número das entrevistas (F1, F2, F3, F4, F5... e F15).

Os dados foram coletados entre março e maio de 2018, por meio de entrevistas semiestruturadas e gravadas com o consentimento dos participantes. As entrevistas ocorreram na APAE e no domicílio, conforme disponibilidade das mães.

Os dados foram analisados a partir da leitura do material empírico, buscando a particularidade dos discursos por meio da técnica de análise temática, seguindo as seguintes etapas: leitura e releitura das entrevistas; codificação das informações; delimitação dos núcleos temáticos utilizando como referência as regularidades e padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados durante

as entrevistas, assim resultaram dois núcleos temáticos: Itinerário das famílias em busca de ajuda nos serviços públicos de saúde e experiências vivenciadas pelas famílias que possuem filhos com Doenças Genéticas nos serviços públicos de saúde.

O estudo recebeu uma certificação ética do Comitê de Ética e Pesquisa da instituição à qual está vinculado sob o número do CAAE: 79500317700005324 e 184/2017.

RESULTADOS

Caracterização das famílias participantes do estudo

No que diz respeito a caracterização das famílias que fazem parte deste estudo, oito (8) delas residem na zona urbana e sete (7) na zona rural. Em relação à idade das mães que possuem filhos com DG, onze (11) têm mais de 35 anos de idade.

No que diz respeito a escolaridade destas mães, seis (6) possuem ensino fundamental incompleto, quatro (4) ensino médio completo, dois (2) ensino fundamental completo, dois (2) ensino superior e um (1) pós-graduação em nível de especialização.

A grande maioria dos pais são agricultores cinco (5), seguidos de vendedores três (3), empresários dois (2) e aposentados dois (2), enquanto que as mães em sua maioria desempenham tarefas do lar quatro (4), na agricultura três (3) e aposentadas três (3). Em relação ao estado civil doze (12) casais encontram-se na situação de casados.

No que diz respeito aos filhos destes casais, evidenciou-se dois (02) filhos por casal (7 casais), 03 filhos (5 casais) e 01 filho (3 casais). Em relação a idade destes filhos, (12) são maiores de 04 anos, enquanto (3) são os filhos de até 03 anos de idade. Sendo que destes (8) são do sexo masculino, enquanto (7) são do sexo feminino.

Ao relatarmos sobre as DGs mais presentes nesta pesquisa, a grande maioria é representada pela Síndrome de Down (9), seguido da Distrofia e Duchene (2), Síndrome de Rett (2) e síndrome de Treacher Collins (2). Ainda, a síndrome de Dandy Walker também foi relatada em (1) dos casos.

Por fim, a renda das famílias que fizeram parte deste estudo, (7) recebem acima de 02 salários mínimos, enquanto (4) recebem de 01 a 02 salários e (4) até 01 salário mínimo.

Itinerário das famílias em busca de ajuda nos serviços públicos de saúde

O núcleo temático aborda a trajetória das famílias desde o momento que o filho com DG manifestou os primeiros sinais e sintomas, a procura pelo primeiro serviço de saúde, a confirmação do diagnóstico e a busca por serviços especializados no atendimento a DG.

A descoberta do diagnóstico de uma doença genética é um momento marcante para os pais, pois ocorrem mudanças nos sonhos e perspectivas da família. Compreender o diagnóstico é um processo permeado por inquietudes, pois ao recebe-lo, a família passa a encarar uma nova realidade, muito diferente daquela que havia planejado.

Evidenciou-se pelo relatado das falas que o diagnóstico não ocorreu no momento do nascimento devido a criança não apresentar características físicas dismórficas, assim, a desconfiança de uma possível patologia só começou a ser percebida a partir do atraso no crescimento e desenvolvimento.

A partir da manifestação dos primeiros sinais e sintomas, a família sente-se angustiada e preocupa-se com as limitações que o filho apresenta. Essa situação pode ser evidenciada a partir das falas de uma das mães:

[...] na verdade, ela nasceu bem, perfeita. Tipo, como uma criança normal, daí a partir de um ano, ali, um ano e dois meses, ela não caminhava, e daí eu comecei a me preocupar [...] (F3).

[...] ele disse: teu nenê está todo atrasado no desenvolvimento dele, ele vai caminhar, mas ninguém sabe quando que ele vai começar a caminhar [...] (F13).

As famílias estudadas, na sua totalidade, buscaram como primeiro recurso a Unidade Básica de Saúde (UBS) sendo que 10 famílias (F1, F2, F3, F5, F7, F10, F11, F12, F14, F15) foram encaminhadas ao pediatra e 5 famílias (F4, F6, F8, F9, F13), ao médico neurologista.

[...] eu busquei o posto de saúde e fui então encaminhada para o neurologista, tudo foi passado pelo posto. [...]. (F8).

[...] a gente usa os serviços do posto para tudo, consultas com pediatra, clínico geral, vacinas, e é tudo encaminhado pelo posto de saúde [...]. (F15)

No que se refere a confirmação do diagnóstico de uma DG, 11 famílias (F1, F2, F3, F5, F7, F9, F10, F11, F12, F14, F15) referiram ter realizado o exame de cariótipo. Para algumas famílias, a confirmação por meio do exame traz um convencimento maior sobre a DG do filho, e uma certeza de que estão com o diagnóstico correto. A partir dessa constatação inicia-se a busca pelas especialidades na área da genética. Algumas mães sentiram-se conformadas após a realização do exame genético.

[...] daí a gente tinha aquela esperança que não era, mas com o passar dos dias tu vai percebendo que é. E daí quando veio o exame [cariótipo] mais era para uma confirmação mesmo. [...]. (F2)

[...] a família na época, foi assim, não queriam aceitar: Ah, não, ele não tem nada, [...]. Mas depois o exame confirmou. Daí a gente tem que aceitar. Não tem o que fazer. [...]. (F14)

Evidenciou-se neste estudo que, a partir da constatação do diagnóstico, os profissionais de saúde que realizaram o atendimento as famílias entendem a necessidade do encaminhamento para os serviços de referências em genética. No entanto, no município pertencente as famílias estudadas não há serviços especializados nesta área, sendo que 10 famílias (F1, F2, F3, F4, F7, F8, F9, F11, F13, F15) acabaram encaminhadas para as capitais dos estados onde localizam-se a maioria destes serviços. É neste momento que as famílias vivenciam uma verdadeira peregrinação na busca por tratamento e acompanhamento da DG conforme explicitado nas falas a seguir:

[...] eu levei num tal de “postão de saúde”, que me mandaram primeiro no neurologista, depois foi encaminhado tudo pelo posto de saúde e daí um tempo eu iniciei a genética, daí eu estou só no hospital de clínicas [...]. (F8)

[...] foi a partir do posto de saúde que a gente conseguiu encaminhamento para o hospital de Clínicas, na genética [...]. (F3)

Ter que percorrer longas distâncias em busca de tratamento é citada como grande dificuldade para 5 famílias (F1, F4, F7, F9, F13), que salientam a necessidade de ter um acesso mais facilitado a esses recursos. Entendem a

importância de existirem serviços de referência mais próximos e maior quantidade de profissionais especializados. Conforme observado na fala de 3 mães:

[...] a gente foi muito pelo SUS também, para Porto Alegre [...] Só que não era fácil sair daqui meia noite e chegar lá 6 horas da manhã. Sair de “van” (micro-ônibus) da prefeitura. Ficar lá o dia inteiro[...]. (F9)

[...] as maiores dificuldades para chegar lá é o transporte e ficar lá [...] tu chegas as 06 da manhã e fica até as duas da tarde para ser atendida, e isso é muito cansativo e isso irrita a criança. [...]. (F7)

[...] acho que deveria ter mais deles (profissionais de saúde) ajudar mais ter mais acessibilidade e agilidade [...]. (F5).

Para além dos serviços especializados na área da genética, outra trajetória percorrida pelas famílias em sua totalidade é uma instituição que atenda às necessidades requeridas pelas crianças com deficiência. Neste contexto elas encontram apoio na Associação de pais e Amigos dos Excepcionais (APAE). Esta instituição, localizada na cidade do presente estudo, possibilita a melhoria da qualidade de vida da pessoa com deficiência que encontra suporte de profissionais de diversas áreas como: psicóloga, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, pedagogos, assistente social, entre outros.

[..] ela vai na APAE desde os 7 meses, porque me disseram que lá tinha fisioterapeuta, tinha fonoaudióloga, psicóloga e que não precisava pagar [...]. (F9).

Experiências vivenciadas pelas famílias que possuem filhos com Doenças Genéticas nos serviços públicos de saúde

Este núcleo temático aborda as experiências vividas no cenário dos serviços de saúde, contemplando as dificuldades enfrentadas no que tange o despreparo dos profissionais de saúde, o acesso à informação, organização do serviço e a questão relacionada a judicialização dos recursos da saúde.

Ao se depararem com o diagnóstico de uma doença até então desconhecida, as famílias na sua totalidade buscam por esclarecimentos sobre a situação de saúde de seus filhos, prognóstico, tratamentos e cuidados a serem realizados. Porém, para 7 famílias (F2, F3, F4, F9, F13, F14, F15) a falha na organização dos serviços de saúde, bem como nos processos de encaminhamento às especialidades deixaram estas famílias frustradas diante da pouca informação

fornecida pelos profissionais de saúde e da falta de confiabilidade dessas. Conforme experienciado na fala de 2 mães:

[...] quando a gente precisou dos serviços de saúde eu me vi completamente perdida. E só pensei assim, meu Deus, com quem eu falo, eu pensava assim, que quem é o gerente que manda aqui. Algumas vezes nós precisamos de serviços diferenciados, exames diferenciados e as pessoas não sabiam te informar onde eu ia conseguir aquele médico, aquele exame, sendo que algumas coisas eu tive que abandonar porque eu não sabia onde buscar. Os profissionais não sabiam me orientar, só me diziam que eu tinha que ir atrás das coisas, mas também não diziam onde, você não sabe para que lado vai [...]. (F15)

[...] a dificuldade nossa é dos profissionais que trabalham na saúde nem a secretaria de saúde sabia aonde me encaminhar[...] Uma das dificuldades foi a demora em conseguir as especialidades certas para fazer o tratamento certo. [...]. (F4)

Para duas famílias (F4, F6) deste estudo o processo de judicialização tornou-se um martírio. Relatam uma verdadeira luta na batalha pelo acesso aos medicamentos, tratamentos e procedimentos cirúrgicos. Ademais, no relato de uma (F14) das mães compreende-se a dificuldade em conseguir algo no serviço de saúde por via judicial, pois é visto como um processo lento e burocrático.

[...] para a filha ganhar o aparelho para fazer a cirurgia eu tive que fazer uma revolução lá no promotor, eu fiz e entrei via judicial. Mas isso demorou quase um ano. [...]. (F4)

[...] essa doença não tem cura, o medicamento eu consegui via judicial eu fiquei três meses sem o medicamento, eu comprava o medicamento para não deixar ele ficar sem. [...]. (F6)

[...] eu gasto quinhentos reais por mês. Então se eu ganhasse só um salário mínimo eu passava fome, já me disseram para entrar via judicial, mas é muita burocracia. [...]. (F14)

Evidenciou-se que os serviços de saúde estão aquém do esperado neste cenário. Denotam-se falhas nas questões primordiais como: falta de profissionais capacitados no atendimento as DG e necessidade de uma rede de atenção estruturada, que ofereça atendimento integral em genética. Conforme constatado na fala de duas mães:

[...] tu vê o despreparo dos profissionais e de alguns serviços de saúde, o atendimento pelo SUS não abrange todas as especialidades. A rede não funciona ou não aparece. [...]. (F4)

[...] precisa urgentemente ter uma rede de atendimento organizada, porque a gente precisa ter uma base, a gente precisa ter um amparo. Então você precisa de pessoas que tenham o conhecimento daquilo que estão falando. [...] (F15)

DISCUSSÃO

A doença genética (DG) afeta os membros do microcontexto familiar que reestruturam seu cotidiano para acolher e cuidar da criança com DG, necessitando de auxílio na prestação dos cuidados diários e contínuos. As famílias se mobilizam, buscando todo tipo de tratamento necessário, na tentativa de encontrar serviços e profissionais que possam atender a criança com eficácia. Frente a isso, o contexto atual da saúde brasileira preconiza um trabalho em saúde interdisciplinar, coletivo, com a integração dos diferentes serviços para que os indivíduos possam ser cuidados de maneira integral⁽⁶⁾.

O primeiro recurso utilizado pelas famílias a partir da manifestação dos sinais e sintomas da criança foi a Unidade básica de saúde. É neste cenário que se faz necessário abordar a política nacional de atenção integral em genética Clínica (PNAIGC) instituída no ano de 2009, que traz as unidades básicas de saúde como responsáveis por realizar os procedimentos de baixa complexidade como a identificação, referência e o acompanhamento de indivíduos com DG⁽⁷⁾.

O município do presente estudo localizado na região norte do Rio Grande do Sul, não favoreceu as famílias de pessoas com DG, devido à longa distância da capital do Estado onde os centros de referência na área da genética comumente se localizam.

Estudo ⁽⁸⁾ realizado no estado do Rio Grande do Sul, com o objetivo de caracterizar itinerário diagnóstico e terapêutico realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, mostrou que essas encontraram suporte diagnóstico e acompanhamento multiprofissional nos serviços de referência, geralmente localizados nas capitais. Também, evidenciou a necessidade de serviços qualificados próximos daquelas que não residem nos grandes centros, onde os serviços de referência estão localizados.

Os indivíduos deste estudo fazem acompanhamento na instituição denominada APAE, esta instituição possibilita a atuação de uma equipe multidisciplinar que contribui para o melhor manejo das implicações originadas pela

DG. Cabe à equipe multiprofissional planejar e desenvolver ações singulares e complementares para que a assistência oferecida seja integral e vá ao encontro das necessidades da criança e sua família⁽⁹⁾.

Com relação as vivências de famílias que possuem filhos com DG nos serviços de saúde uma das situações experienciadas pelas famílias foi a desorganização por parte dos serviços de saúde, ilustradas nas dificuldades de encaminhamento, agendamento de consultas e pouco acesso as informações necessárias sobre o problema apresentado.

Estudo⁽³⁾, desenvolvido no Rio Grande do Sul, com objetivo de identificar as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, mostrou que a necessidade de acesso aos serviços sociais e de saúde foi referida como prioritária pela totalidade das famílias. Relataram sentir-se impotentes diante da pouca informação fornecida. As idas e vindas aos serviços de saúde se tornaram momentos estressantes e não resolutivas. A necessidade de conhecimento sobre a doença também foi definida como prioritária pela maioria das famílias estudadas, visto que os pais, frequentemente, sentem-se frustrados quando se deparam com a falta de conhecimento entre os profissionais de saúde e na sociedade em geral.

Conforme apresentado no estudo, as famílias vivenciam a necessidade de suporte judicial para garantir a continuidade do tratamento, uma vez que as medicações, os exames, as necessidades de tratamento cirúrgico contribuem para o aumento das despesas no contexto familiar. Não obstante, a saúde é reconhecida, em leis nacionais e internacionais, como um direito fundamental que deve ser garantido pelos Estados aos seus cidadãos, por meio de políticas e ações públicas que permitam o acesso de todos, garantindo seu bem-estar. Sendo que o direito à saúde implica a disponibilização de serviços e insumos de assistência à saúde, sendo legitimada como um direito social, que comporta uma dimensão individual e outra coletiva em sua realização⁽¹⁰⁾.

O Brasil ainda apresenta diversas lacunas no que tange à atenção às DG, dentre eles: serviços de genética limitados; escassez de profissionais capacitados na área; inexistência do cargo de médico geneticista no SUS, sendo este profissional encontrado somente em instituições de pesquisa e universidades; dificuldades de acesso aos serviços especializados, que concentram-se nas grandes capitais do Brasil, dificultando o acesso das famílias que residem em

municípios menores; alto custo dos exames laboratoriais; medicamentos e dificuldades na referência e contra referência. Estes fatores contribuem para a desassistência de famílias com DG e deficiências em suas necessidades de saúde⁽¹¹⁻¹²⁾.

Na afirmativa das mães do presente estudo, o atendimento as crianças que possuem DG deveriam ser compostas de uma rede estruturada que atenda especificamente as demandas que essas doenças condicionam. Historicamente a genética já está inclusa no SUS desde 1989, e constituiu-se avançando na concretização de políticas públicas voltadas para as pessoas com deficiência. Ademais, a recente Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC) considera a necessidade de estruturar no SUS uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada que permita a atenção integral em Genética Clínica e a melhoria do acesso a esse atendimento especializado⁽⁷⁾.

As famílias que necessitam de suporte dos serviços de saúde, na maioria das vezes se deparam com uma verdadeira peregrinação frente às questões de saúde que DG evidencia. O acesso e o consumo de serviços proporcionados aos indivíduos com DG, ou sob risco de apresentarem patologias geneticamente determinadas, têm se mostrado aquém do esperado, exemplo claro da divergência entre a “teoria” constitucional e a realidade dos serviços brasileiros de genética⁽¹³⁾.

Logo, percebe-se a necessidade de ações para se organizar o atendimento inicial, diagnóstico, exames complementares, serviços de referência e contra referência, estratégias de tratamento e a continuidade do cuidado, de forma a atender integralmente as pessoas que enfrentam uma DG⁽¹³⁾.

No discurso deste artigo enfatiza-se o atendimento dos profissionais de saúde às pessoas acometidas por DG, cabe aqui ressaltar e pontuar a atuação do profissional enfermeiro e seu papel enquanto parte integrante da equipe multiprofissional. A assistência de enfermagem inicia no primeiro contato com a família, sendo o enfermeiro responsável pelos cuidados primários, pelo conforto, acolhimento e o bem-estar de seus pacientes, oferecendo o cuidado integral gerando a autonomia dos clientes pela educação em saúde. Neste cenário é essencial para o enfermeiro criar vínculos com o paciente e sua família, para que possa garantir informações essenciais sobre as condições de saúde física e mental desses indivíduos⁽¹⁴⁾.

Através de ações educativas o enfermeiro deve atuar como um facilitador do ajuste familiar, a partir do conhecimento científico, aliando a teoria à prática, de modo a fornecer esclarecimentos sobre os cuidados e recursos terapêuticos disponíveis e planejar ações de acordo com as necessidades, para que os pacientes e seus familiares consigam conviver com a DG de forma mais harmônica, diminuindo o medo e a angústia que são presentes na vida destas pessoas⁽⁹⁾.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

É fato que as doenças genéticas (DGs) tomaram uma repercussão bastante significativa na vida das famílias deste estudo, comprovando as evidências científicas, na medida em que os problemas de origem infectocontagiosa e carencial estão sendo resolvidos, aqueles de ordem congênita e hereditária se tornam pertinentes e de relevância para a saúde pública.

Faz-se mister entender que além da questão da mortalidade, as DG levam a morbidade, com possibilidades de desenvolver complicações clínicas, internações hospitalares recorrentes o que faz com que a família vivencie uma verdadeira batalha frente as questões que envolve a genética conforme comprovado neste estudo. É neste contexto que o profissional enfermeiro pode contribuir facilitando os caminhos percorridos e vivenciados junto a estas famílias, uma vez que desempenha um papel primordial dentro dos serviços de saúde. Sua prática clínica permite suprir as necessidades que estas famílias apresentam, seja por meio de atividades clínicas assistenciais, educacionais e organizacionais.

A área da genética e da genômica, cada vez mais fará parte do cotidiano de atuação dos profissionais de enfermagem, sendo necessário um aprofundamento maior para começar a direcionar fidedignamente as questões que envolvem a genômica. A literatura aponta para programas de capacitação e educação permanente, e um novo direcionamento dentro dos cursos de graduação em enfermagem.

Novos estudos acerca dos conhecimentos dos enfermeiros nas questões que envolvem a genética/genômica e os cuidados prestados as pessoas com DG são necessárias, com o intuito de evidenciar as lacunas presentes nestas questões de forma a possibilitar a prestação de um cuidado efetivo, diretivo, específico, humano e de qualidade, contribuindo para o meio acadêmico e científico.

Embora este estudo apresente limitações importantes principalmente pelo número reduzido de participantes, seus resultados podem embasar o meio científico, acadêmico e as práticas dos profissionais que atuam diretamente com indivíduos e famílias que possuem a DG como parte de seu processo de viver. No entanto, no que diz respeito a trabalhos futuros, novas pesquisas poderiam ser adicionadas tais como:

- Analisar quais são as dificuldades apresentadas pelos profissionais de saúde no manejo as questões referentes a genética/genômica.

- Identificar quais são os fatores que interferem na implementação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, bem como a efetivação de uma rede organizada à nível estadual e municipal.

REFERÊNCIAS

1. Fontinele DCSS, Silva ANS, Almeida, DEWF, Santos DB, Melo SBF, Leite, AG. Doenças genéticas e inclusão escolar no estado do Rio Grande do Norte. Revista Humano Ser. 2015 [acesso em 20 jul 2018]; 1(1):115-130. Disponível em: <https://periodicos.unifacex.com.br/humanoser/article/view/629>.

2. Martins A.J, Cardoso MHCDA, Llerena Júnior JC, Moreira MCN. The conception of family and religiosity present in the discourses produced by medical professionals about children with genetic diseases. Ciênc. Collective health. 2012 [access July 20, 2018]; 17, 545-553. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232012000200027>.

3. Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. Texto Contexto Enferm. 2016 [acesso em 25 jul 2018]; 25(4):1-9. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>.

4. Bolla BA, Fulconi SN, Baltor MRR, Dupas G. Child care with congenital anomaly: family experience. Esc. Anna Nery. 2013 [access July 25, 2018]; 17 (2): 284-290. Available at: <http://dx.doi.org/10.1590/S1414-81452013000200012>.

5. Flória-Santos M, Santos EMM, Nascimento LC, Pereira-da-Silva G, Ferreira BR, Miranda DO, et al. Atuação do enfermeiro em oncologia na perspectiva da genética e genômica. Texto Contexto Enferm. 2013 [acesso em 25 jul 2018]; 22(2). Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0104-07072013000200031>.

6. Colesante MFL, Gomes IP, Morais JD, Collet N. Impacto na vida de mães cuidadoras de crianças com doença crônica. Rev. Enferm. UERJ. 2015 [acesso em

02 ago. 2018]; 23(4):501-506. Disponível em: <http://www.facenf.uerj.br/v23n4/v23n4a11.pdf>.

7. MINISTÉRIO DA SAÚDE (BR). Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília (DF): MS, Diário Oficial da União. 21 de janeiro de 2009.

8. Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul Enferm.* 2015 [acesso em 02 ago. 2018]; 28(5):395-400. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>.

9. Machado AN., Nóbrega VM, Silva MEA, França DBL., Reichert, APS, Collet, N. Doença crônica infanto juvenil: vínculo profissional-família para a promoção do apoio social. *Rev. Gaúcha de Enferm.* 2018 [acesso em 08 ago. 2018]; 39. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/1983-1447.2018.2017-0290>.

10. Ventura M, Simas L; Pepe VLE, Schramm FR. Judicialização da saúde, acesso à justiça e a efetividade do direito à saúde. *Physis [online]*. 2010 [acesso em 08 ago. 2018]; 20(1):77-100. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312010000100006>.

11. Vieira DKR, Attianezi M, Horovitz DDG, Llerena Jr JC. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis [online]*. 2013 [acesso em 10 ago. 2018]; 23(1):243-261. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312013000100014>.

12. Horovitz DDG, Ferraz VEF, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic Services and Testing in Brazil. *Journal of Community Genetics*. 2013 [acesso em 10 ago. 2018]; 4(3):355-375. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs12687-012-0096-y>.

13. Lopes-Junior LC, Flória-Santos M, Ferraz VEF, Villa TCS, Palha PF, Bomfim EO, et al. Exequibilidade da atenção integral em genética clínica no sistema único de saúde: ampliando o debate. *Texto Contexto Enferm.* 2014 [acesso em 14 ago. 2018]; 23(4):1130-1135. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072014002120012>.

14. Almeida MM, Santos MS, Silva FWT. (2018). Nursing care in Sickle Cell Disease in the Family Health Strategy. *Rev. pesqui. take care found.* (Online). 2018 [access on August 14, 2018]; 10 (1): 36-45. Available at: <http://dx.doi.org/10.9789/2175-5361.2018.v10i1.36-45>.

7. CONSIDERAÇÕES FINAIS DA TESE

O presente estudo, teve como foco compreender o processo de viver das famílias que possuem filhos com doença genética (DG) e as estratégias que utilizaram para o enfrentamento desta condição no seu cotidiano, tendo como referência a teoria Bioecológica do Desenvolvimento Humano de Urie Bronfrenbrenner.

Os resultados ilustraram a efetividade do objetivo geral em consonância com os objetivos específicos propostos neste trabalho, dentre os quais se destacaram: identificar o impacto sentido pela família no momento do diagnóstico e as repercussões ao longo do tempo; elencar as dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias durante o processo de viver de um filho com DG; e, conhecer as trajetórias e vivências das famílias que possuem filhos com DG nos serviços públicos de saúde.

Com relação ao primeiro objetivo proposto, evidenciou-se que as repercussões que ocorrem no microssistema familiar, ao longo do tempo, podem ser vivenciadas em diferentes momentos, seja no pré-natal, no momento do nascimento e/ou durante o processo de crescimento e desenvolvimento do filho.

Nas entrevistas realizadas e trazidas a este trabalho, em que os relatos e as experiências de 15 mães foram objeto deste estudo, os sentimentos mais evidenciados por elas foram avassaladores, pois, no seu imaginário durante o processo gestacional, elas idealizaram seu filho como sendo saudável e perfeito, no entanto, o filho real se apresentou trazendo intensas reações que, intimamente, levavam à culpa, tristeza, sofrimento, pessimismo entre outros. Essa avalanche de sentimentos pode ocorrer individualmente ou em conjunto com os demais membros da família, e são ampliados significativamente quando a condução do diagnóstico pelo profissional de saúde não ocorre de forma adequada repercutindo negativamente naquele momento e se perpetuando entre os membros daquele núcleo familiar.

É a partir desse contexto que o segundo objetivo se concretiza, pois, apresenta as dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias no seu processo de viver. Ao dar voz às famílias reconhecemos as limitações

impostas dentro do cenário familiar, social, cultural e de saúde. As famílias possuem o mesmo contexto – um filho com DG – porém, têm vivências diferentes.

Morbidades inerentes à DG que levaram a internações hospitalares recorrentes, sobrecarga atribuída ao familiar cuidador, isolamento social, dificuldades econômicas e desarmonia conjugal são algumas das inúmeras dificuldades evidenciadas neste estudo. No entanto, para muitas famílias a vinda de um filho com DG fez com que elas buscassem uma força até então desconhecida para encarar e vivenciar a nova realidade que se estabelecia; isso contribuiu imensamente para uma (re) organização familiar vivenciando um novo emergir na relação conjugal.

Pode-se considerar, ainda, o apoio de outros familiares e a questão da fé e da religiosidade como pontos fortes no processo de enfrentamento. Neste estudo, a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) foi sublinhada como uma instituição de apoio às famílias e espaço responsável por repercussões muito positivas, uma vez que a APAE contribuiu para o crescimento e desenvolvimento do indivíduo trabalhando com um grupo de especialistas na área da fisioterapia, pedagogia, psicologia entre outros. Cada lembrar que todas as crianças deste estudo frequentam este local.

Entende-se que o processo de enfrentamento da DG é muito peculiar de cada família; no entanto, para encerrar este objetivo a fala de uma das mães teve uma expressão que denota muito sentido, e que se reporta ao fato de aceitação da doença como sendo o primeiro caminho para uma (re) organização do microcontexto familiar.

O terceiro objetivo proposto neste trabalho visou conhecer as trajetórias e vivências dessas famílias nos serviços públicos de saúde e, em relação a isso, foi possível identificar que há o enfrentamento de verdadeiras batalhas até que a família receba um diagnóstico de DG. Não bastasse a dificuldade para se chegar a esse diagnóstico, as famílias precisam realizar viagens a longas distâncias na busca por serviços especializados na área da genética; há falta de profissionais capacitados, ausência de uma rede estruturada que atenda especificamente as famílias e os indivíduos com DG; as internações hospitalares são recorrentes, além dos processos de judicialização nos serviços de saúde. Tudo isso contribuiu para o desgaste físico e psicológico da família.

A Teoria Bioecológica do Desenvolvimento Humano, de Urie Bronfenbrenner, foi a referência utilizada para o desenvolvimento deste estudo, e teve como pressuposto a inter-relação de fatores individuais e contextuais, no processo de desenvolvimento dos seres humanos. A opção por essa corrente teórica, como referencial teórico deste estudo, deve-se ao fato do nascimento de uma criança com DG exigir um ajustamento do contexto familiar, devido às características peculiares da doença que podem influenciar o curso do desenvolvimento da criança e da própria família. Neste estudo direcionamos o olhar sob a perspectiva do contexto que envolve aspectos interacionais, abrangendo o ***microssistema ao macrossistema***.

No que se refere ao microssistema podemos inferir que é no núcleo familiar que ocorrem as repercussões mais significativas quando nela se estabelece a evidência ou a possibilidade de uma DG. O diagnóstico da DG pode influenciar o a maneira como a família vivencia esse processo, e trazer profundas modificações sejam elas, emocionais e estruturais como: mudança de trabalho, organização do ambiente domiciliar, entre outras).

As instituições sócias apresentadas neste estudo são referenciadas pelas famílias como sendo um ambiente que oferece recursos para o desenvolvimento educacional e terapêutico dos seus filhos, constituindo-se no contexto do mesossistema.

Do ponto de vista do macrossistema entende-se que as famílias se encontram desassistidas dentro dos serviços de saúde. O Brasil possui uma trajetória história de criação de diversas políticas direcionadas ao atendimento a indivíduos com DG, sendo a mais recente a de 2009 nomeada de “Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica”. Contudo, tal proposta não está sedimentada e se mostra como mais um exemplo claro da divergência entre a teoria constitucional e a realidade dos serviços brasileiros de genética, confirmando as informações produzidas a partir deste estudo e que corroboram pesquisas já existentes.

As discussões aqui apresentadas promovem reflexões sobre a atuação do enfermeiro na perspectiva da genética/genômica, por ser este profissional um dos membros da equipe de saúde. No entanto, há que se destacar que não foi possível identificar ou registrar, na pesquisa realizada, falas relacionadas à atuação dos

enfermeiros nos serviços de saúde junto a essas famílias, e tal fato se mostra preocupante (e não cessa em si só) se configurando em um “efeito cascata” já que na base desta analogia está a incompletude da formação profissional nos cursos de graduação em enfermagem, especificamente a disciplina de genética/genômica, e na extremidade deste efeito está o despreparo do profissional enfermeiro junto a estas famílias e indivíduos e a falha na implantação e implementação de políticas de atendimento.

Cabe ressaltar que o profissional enfermeiro pode atuar como referência nas questões que envolvem a genética/genômica por contemplar, no exercício profissional, atividades organizacionais, educacionais e assistências, utilizando como um dos recursos de trabalho a sistematização da assistência de enfermagem por meio do processo de enfermagem, junto a esses indivíduos e suas famílias de modo a contribuir na otimização dos recursos da saúde.

Compreende-se, por outro lado, a necessidade de atualização constante desse profissional por meio de programas de capacitação ou de educação permanente, pois cada vez mais os novos padrões da prática profissional farão parte dos cuidados baseados na genética/genômica em resposta às repercussões que estes agravos estão propiciando.

Assim, este estudo confirma a tese que: ***O conhecimento sobre o processo de viver das famílias que possuem filhos com doença genética e, particularmente as estratégias que utilizam para o enfrentamento desta condição, permite ao enfermeiro estabelecer os cuidados para as famílias respondendo às especificidades que cada doença genética condiciona.***

Este estudo apresenta questões de relevância social, particularmente para as famílias que possuem filhos com DG e para a área da enfermagem, considerando a área da genética como um vasto campo para ser investigado, evidenciando a importância da atuação dos profissionais de enfermagem em diferentes cenários dos quais habitualmente se insere. A partir deste estudo e levando em consideração a APAE ambiente no qual os usuários com necessidades especiais frequentam, na busca pela integração e inclusão na sociedade, através de um processo educacional e terapêutico para atender suas necessidades, visualiza-se a possibilidade da atuação do profissional enfermeiro neste espaço, utilizando de sua competência acadêmica, técnica e científica direcionado estas

famílias seja nas questões referentes ao conhecimento a respeito da doença, nas consultas de enfermagem, no encaminhamento aos serviços especializados e referenciados pelo município, na organização dos cuidados domiciliares e da própria criança. Enfim são muitas as ações que podem ser desenvolvidas pelo enfermeiro, juntamente com os demais profissionais que ali atuam.

Embora este estudo apresente limitações importantes principalmente pelo número reduzido de participantes, seus resultados podem embasar o meio científico, acadêmico e as práticas dos profissionais que atuam diretamente com indivíduos e famílias que possuem a DG como parte de seu processo de viver. No entanto, no que diz respeito a trabalhos futuros, novas pesquisas poderiam ser adicionadas tais como:

- A ampliação deste estudo para os demais membros da família nuclear, com o objetivo de contrapor as vivências analisadas unicamente pela versão das mães.

- Analisar quais são as dificuldades apresentadas pelos profissionais de saúde no manejo as questões referentes a genética/genômica.

- Identificar quais são os fatores que interferem na implementação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, bem como a efetivação de uma rede organizada à nível estadual e municipal.

Enfim, a construção do processo de doutoramento, não se finaliza aqui, pois somos seres em constante incompletude, e isso fará parte do viver do pesquisador. Contudo faz-se necessário afirmar que os reais objetivos construídos junto a este estudo foram concluídos.

8. REFERÊNCIAS

AGUIAR, K. C. A., et al. Viver com fibrose cística: a visão pessoal do adolescente brasileiro. **Psicologia em Estudo**, v. 21, n.2, p 211-222, Maringá, PR, 2016. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/html/2871/287147424004/>>. Acesso em: 20 out. 2017.

ALMEIDA, F. A.; FERREIRA, D. L. P. Acompanhando o filho na realização de procedimento cirúrgico – A experiência vivenciada pelos pais. **Congresso Ibero-Americano em Investigação Qualitativa**. São Paulo, SP, 2014. Disponível em: <<http://proceedings.ciaiq.org/index.php/CIAIQ/article/view/555/550>>. Acesso em: 21 out. 2017.

AMARAL, C. O. F. et al. Características físicas e bucais em pacientes portadores da Síndrome do X-Frágil. **Revista da Associação Paulista de Cirurgiões Dentistas**. São Paulo, SP, v. 66, n. 2, p. 128-135, 2012. Disponível em: <<http://revodonto.bvsalud.org/pdf/apcd/v66n2/a07v66n2.pdf>>. Acesso em: 12 ago. 2017.

ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS (APAE). **Quem Somos**. Frederico Westphalen, RS. Disponível em: <<http://fredericowestphalen.apaebrasil.org.br/artigo.phtml?a=19271>>. Acesso em: 07 jul. 2017.

BOLLA, B. A. et al. Cuidado da criança com anomalia congênita: a experiência da família. **Escola Anna Nery Revista de Enfermagem**, Rio de Janeiro, RJ, v. 17, n. 2, p. 284-290, 2013. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S1414-81452013000200012>>. Acesso em: 20 out. 2017.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Doença Falciforme: meu bebê tem doença Falciforme - O que Fazer?** Manual do Paciente, 2014. Disponível em: <<http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anvisa/bebe.pdf>>. Acesso em: 18 jan. 2017.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Manual de diagnóstico e tratamento de doenças falciformes**, 2002. Disponível em: <<http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anvisa/diagnostico.pdf>>. Acesso em: 20 jan. 2017.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Informativo: Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Edição trimestral Jan/Fev/Mar 2013. Brasília: Ministério da Saúde, 2013a.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Informativo: Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Edição trimestral Jan/Fev/Mar 2013. Brasília: Ministério da Saúde, 2013c.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. **Informativo: Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Edição trimestral Jul/Ago/Set 2012. Brasília: Ministério da Saúde, 2012c.

BRASIL. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). **Censo Agropecuário (2010); Pesquisa Agrícola Municipal (PAM — 2010)**. Disponível em: <<http://www.ibge.gov.br>>. Acesso em: 17 nov. 2016.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria n. 81**, de 20 de janeiro de 2009. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília, DF, Diário Oficial da União, 2009. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html>. Acesso em: 21 out. 2017.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Coordenação Geral de Atenção Especializada. **Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Coordenação Geral de Atenção Especializada. – Brasília: Ministério da Saúde, 2002.

BRONFENBRENNER, U.; CECI, S. J. *Nature-nurture reconceptualized in developmental perspective: A bioecological model*. **Psychological Review**, v.101, p.568-586, 1994. Disponível em: <https://moodle2.cs.huji.ac.il/nu14/pluginfile.php/179665/mod_resource/content/1/Bronfenbrenner_%EF%BC%86_Ceci_1994.pdf>. Acesso em: 20 out. 2017.

BRONFENBRENNER, U.; EVANS, G. *Developmental science in the 21st century: Emerging questions, theoretical models, research designs and empirical findings*. **Social Development**, n. 9, p. 115-125, 2000. Disponível em: <<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/1467-9507.00114/full>>. Acesso em: 20 out. 2017.

BRONFENBRENNER, U.; MORRIS, P. A. *The ecology of developmental process*. In: Lerner RM. (ed.). **Handbook of child psychology: Theoretical models of human development**. 5. ed., p. 993-1028, New York: Wiley, 1998.

CARVALHO, E. M. M. S. et al. O cuidado de enfermagem à pessoa com doença falciforme em unidade de emergência. *Nursing care to people suffering with sickle*

cell disease in emergency unit. Ciência, Cuidado e Saúde, Maringá, PR, v. 15, n. 2, p. 328-335, 2016. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.4025/ciencucuidsaude.v15i2.29262>>. Acesso em: 20 out. 2017.

CHERUBINI, Zuleika Ana et al. Estresse e Autoconceito em Pais e Mães de Crianças com a Síndrome do X-Frágil. **Psicologia: reflexão e crítica**, Porto Alegre, v. 21, n. 3 (set./dez. 2008), p. 409-417, 2008. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/prc/v21n3/v21n3a09>>. Acesso em: 18 ago. 2017.

DAL FABBRO, M. **Estudo da evolução e prognóstico comparativos de neonatos com hidrocefalia congênita isolada ou associada a defeitos do fechamento do tubo neural**. Dissertação (Mestrado em Ciências Médicas) - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, 2008. Disponível em: <<http://repositorio.unicamp.br/handle/REPOSIP/309589>>. Acesso em: 21 out. 2017.

FANTIN, C. et al. Estudo das anomalias cromossômicas ocorridas em uma maternidade nos anos de 2010 a 2014. **Cogitare Enfermagem**, Manaus, AM, 2017. Disponível em: <<http://revistas.ufpr.br/cogitare/article/view/48599/pdf>>. Acesso em: 12 ago. 2017.

FEETHAM, S.L.; WILLIAMS J.K., editors. **Genetics in Nursing**. Geneva (CH): International Council of Nurses; 2004.

FLÓRIA-SANTOS, M. et al. Atenção do enfermeiro em oncologia na perspectiva da genética e genômica. **Texto e Contexto – Enfermagem**. Florianópolis, SC, v. 22, n. 2, 2013. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/html/714/71427998031/>>. Acesso em: 20 out. 2017.

FLÓRIA-SANTOS, M.; NASCIMENTO, L. C. Resenha do livro “*Nursing care in the genomic era: a case-based approach sudbury: Jones & Bartlett Publishers*”. **Texto contexto - enfermagem**, Florianópolis, SC, v. 14, n. 4, 2005. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0104-07072005000400020&script=sci_arttext>. Acesso em: 20 out. 2017.

FLÓRIA-SANTOS M., RAMOS, E. S. Cuidado de enfermagem baseado em genômica para mulheres com síndrome de Turner. **Revista Latino-americana de Enfermagem**, Ribeirão Preto, SP, v. 14, n. 5, 2006. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/html/2814/281421864002>>. Acesso em: 19 out. 2017.

FONSECA, M. S. M. et al. Malformação de Dandy-Walker. **Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba**, Sorocaba, SP, v. 19, n. 1, p. 4-5 2017. Disponível em: <<https://revistas.pucsp.br/index.php/RFCMS/article/view/23278>>. Acesso em: 12 ago. 2017.

FONTINELLE, D. C S. S. et al. Doenças genéticas e inclusão escolar no estado do Rio Grande do Norte. **Revista Humano Ser**, Natal, RN, v. 1, n. 1, p. 115-130, 2015. Disponível em: <<https://periodicos.unifacex.com.br/humanoser/article/view/629>>. Acesso em: 20 out. 2017.

FRANÇA, D. C. C. et al. Síndrome do X frágil: relato de caso. **Revista Faipe**, Cuiabá, MT, v. 1, n. 1, p. 1-5 2011. Disponível em: <[http://www.saude.mt.gov.br/upload/documento/139/sindrome-do-x-fragil-relato-de-caso-\[139-240211-SES-MT\].pdf](http://www.saude.mt.gov.br/upload/documento/139/sindrome-do-x-fragil-relato-de-caso-[139-240211-SES-MT].pdf)>. Acesso em: 12 ago. 2017.

FRANCO, V. et al. A perspectiva das famílias quanto às respostas do sistema de saúde e seus profissionais às crianças com síndrome de x frágil. **Millenium**, 47. Évora, Portugal, 2014. Disponível em: <<https://dspace.uevora.pt/rdpc/handle/10174/13915>>. Acesso em: 19 ago. 2017.

GIL, A. C. **Como elaborar projetos de pesquisa**. 5. ed. São Paulo: Atlas, 2010.

GOMES, G. C. **Compartilhando o cuidado à criança: refletindo o ser família e construindo um novo modo de cuidar a partir da vivência na internação hospitalar**. 2005. 334 f. Tese (doutorado em Enfermagem). Programa de Pós-Graduação em Enfermagem – UFSC. Florianópolis, SC, 2005.

GONDIM, K. M.; PINHEIRO, P. N. C.; CARVALHO, Z. M. F. Participação das mães no tratamento dos filhos com paralisia cerebral. **Revista Rene**, Fortaleza, CE, v.10, n. 4, p.136-144, out/dez. 2009. Disponível em: <<http://repositorio.ufc.br/ri/handle/riufc/4393>>. Acesso em: 20 out. 2017.

GUIMARÃES, T. M. R. et al., O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, São Paulo, SP, 2008. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/2009nahead/aop0209.pdf>>. Acesso em: 20 out. 2017.

HOROVITZ, D.D.G. et al. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. **Cadernos de Saúde Pública**. Rio de Janeiro, v.22, n.12, p. 2.599-2.609,

dez 2006. Disponível em:
<[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2006001200010 &lng=en&nrm=iso&tlng=en&userID=-2](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2006001200010&lng=en&nrm=iso&tlng=en&userID=-2)>. Acesso em: 21 out. 2017.

HOROVITZ, D. D. G. et al. *Genetic Services and Testing in Brazil*. **Journal of Community Genetics**, v.5, 2012.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Municípios**. Frederico Westphalen, 2010. Disponível em:
<<http://www.cidades.ibge.gov.br/xtras/perfil.php?codmun=430850&lang>>. Acesso em: 12 mar. 2016.

INTERNATIONAL SOCIETY OF NURSES IN GENETICS AND THE AMERICAN NURSES ASSOCIATION. **Genetics and genomics nursing: Scope and standards of nursing practice**. Silver Spring, MD: American Nurses Association; 2007.

KAMINKER, P. Mitos e verdades em Genética Médica. **Archivos Argentinos de Pediatría**, Buenos Aires, v. 104, n. 3, p. 246-252, 2006. Disponível em:
<http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S03250075200600030010>. Acesso em: 21 out. 2017.

KHAN, Richard Lester et al., Variante de Dandy Walker – relato de caso. **Scientia Medica**, Porto Alegre, RS, v. 19, n. 4, p. 186-191, 2009. Disponível em:
<<http://revistaseletronicas.pucrs.br/ojs/index.php/scientiamedica/article/viewFile/5316/4739>>. Acesso em: 12 ago. 2017.

KIM, C. A.; ALBANO, L. M. J.; BERTOLA, D. R. **Distúrbios Genéticos e o Pediatra**. In: *Genética na prática pediátrica*. São Paulo: Manole, 2010, p. 3-10.

KOPACEK, C. et al. Evolução e funcionamento do Programa Nacional de Triagem Neonatal no Rio Grande do Sul de 2001 a 2015. **Boletim Científico de Pediatria**, v. 4, n. 3, p. 71, 2015. Disponível em:
<http://www.sprs.com.br/sprs2013/bancoimg/160529234127bcped_v4_n3_a5.pdf>. Acesso em: 21 out. 2017.

LEA, D. H. et al. *Implications for educating the next generation of nurses on genetics and genomics in the 21st century*. **Journal of Nursing Scholarship**, v. 43, n. 1, p. 3-12, 2011. Disponível em: <<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1547-5069.2010.01373.x/full>>. Acesso em: 21 out. 2017.

LEITE, Maria Francilene et al. Impacto na vida de mães cuidadoras de crianças com doença crônica: *Impact on mothers lives of caring for children with chronic illnesses*. **Revista Enfermagem UERJ**, Rio de Janeiro, RJ, v. 23, n. 4, p. 501-506, 2015. Disponível em: <<http://www.epublicacoes.uerj.br/index.php/enfermagemuerj/article/view/4966/18577>>. Acesso em: 21 out. 2017.

LLERENA JUNIOR, J. C. Genética Médica, Sistema Único de Saúde brasileiro (SUS) e integralidade na atenção e no cuidado à saúde. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**. Rio de Janeiro, v.7, n.1, p.21-25, 2002.

LOPES-JUNIOR, Luís Carlos et al. *Practicability of comprehensive care in clinical genetics in the brazilian unified health system: expanding the debate*. **Texto contexto - enfermagem**, vol. 23, n. 4, pp.1130-1135, 2014. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072014002120012>>. Acesso em: 21 out. 2017.

LUZ, G. S. et al., Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S010321002015000500395&script=sci_abstr act&tlng=pt>. Acesso em: 21 out. 2017.

LUZ, G. S. et. al. O significado de uma organização de apoio aos portadores e familiares de fibrose cística na perspectiva das famílias. **Texto e contexto - Enfermagem**, Florianópolis, SC, v. 20, n. 1, p. 127-134, 2011. Disponível em: <<http://repositorio.furg.br/handle/1/1498>>. Acesso em: 23 nov. 2016.

MACIEL, L. M. Z. et al. Hipotireoidismo congênito: recomendações do Departamento de Tireoide da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia**, v. 57, n. 3, p. 184-192, 2013. Disponível em: <<http://observatorio.fm.usp.br/handle/OPI/2096>>. Acesso em: 21 out. 2017.

MARTINS, A. J. et al. A concepção de família e religiosidade presente nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 17, n. 2, 2012. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/html/630/63020718027/>>. Acesso em: 21 out. 2017.

MARTINS, E.; SZYMANSKI, H. A abordagem ecológica de Urie Bronfenbrenner em Estudos com famílias. **Estudos e pesquisas em psicologia**, Rio de Janeiro, v. 4, n. 1, p. 63-77, 2004. Disponível em: <<http://www.e->

publicacoes.uerj.br/index.php/revispsi/article/view/11111/8805>. Acesso em: 21 out. 2017.

MEIRA, J. G. C.; ACOSTA, A. X. Políticas de saúde pública aplicadas à Genética Médica no Brasil. **Revista de Ciências médicas e biológicas**, Salvador, v.8, n.2, p.189-197, maio-ago 2009. Disponível em: <<http://www.repositorio.ufba.br:8080/ri/handle/ri/1705>>. Acesso em: 21 out. 2017.

MELO, J. R. T. et al. Síndrome do X Frágil: Considerações genéticas moleculares e características físicas e bucais de interesse ao cirurgião-dentista. **Caderno de Graduação-Ciências Biológicas e da Saúde-FACIPE**, v. 2, n. 1, p. 83-90, 2015. Disponível em: <<https://periodicos.set.edu.br/index.php/facipesaude/article/view/2955>>. Acesso em: 19 ago. 2017.

MINAYO, M. C. S. **O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde**. 11ª ed. São Paulo: Hucitec, 2010.

MURILLIO, P. C., O Processo Cognitivo nas Interfaces da Aprendizagem Motora da Criança com Síndrome de Rett. **Revista Eletrônica de Psicologia e Epistemologia genéticas**, São Paulo, SP, v. 4, n. 1, p. 192-208, 2012. Disponível em: <<http://www2.marilia.unesp.br/revistas/index.php/scheme/article/viewFile/2402/1955>>. Acesso em: 18 ago. 2017.

OLIVEIRA H. B. et al. Potenciais evocados auditivos em indivíduos com hipotireoidismo congênito: uma revisão sistemática da literatura científica. **Revista de Ciências Médicas e Biológicas**, Salvador, v. 12, especial, p. 486-491, dez. 2013. Disponível em: <<https://portalseer.ufba.br/index.php/cmbio/article/view/9198>>. Acesso em: 21 out. 2017.

PAZETO, T. C. B. et al. Síndrome de Rett: artigo de revisão. **Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento**, v. 13, n. 2, p. 22-34, São Paulo, SP, 2013. Disponível em: <http://www.mackenzie.br/fileadmin/PUBLIC/UP_MACKENZIE/servicos_educacionais/stricto_sensu/Disturbios_Developolvimento/Cadernos_2013_vol_2/2_Sindrome_de_rett.pdf>. Acesso em: 18 ago. 2017.

PENCHASZADEH, V. B. et al. *Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries*. **Community Genetics**,

v. 2, p. 196-201, 1999. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14960842>>. Acesso em: 21 out. 2017.

PENCHASZADEH, V. B. *Genetic Services in Latin America*. **Community Genetics**; v. 7, p. 65–69, 2004. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15539819>>. Acesso em: 21 out. 2017.

PIZZIGNACCO, T. M. P.; MELLO, D. F.; LIMA, R. G. A experiência da doença na fibrose cística: caminhos para o cuidado integral. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, São Paulo, v. 45, n. 3, 2011. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/html/3610/361033310013/>>. Acesso em: 21 out. 2017.

PORTES, João Rodrigo Maciel et al. A criança com síndrome de Down: na perspectiva da Teoria Bioecológica do Desenvolvimento Humano, com destaque aos fatores de risco e de proteção. **Bol. - Acad. Paul. Psicol.** [online]. 2013, vol.33, n.85 [citado 2018-09-03], pp. 446-464. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1415-711X2013000200015&lng=pt&nrm=iso>. ISSN 1415-711X.

QUEIRÓZ, C. M. B. et al. As características da síndrome de rett: uma revisão de literatura. **Cadernos de Graduação**. Maceió, AL, 2014. Disponível em: <<https://periodicos.set.edu.br/index.php/fitsbiosauade/article/view/1446>>. Acesso em: 12 ago. 2017.

RAMALHINHO, E. F. G. **Narrativas de pais e mães sobre os percursos de desenvolvimento dos filhos com o Síndrome de X-Frágil** - Estudo Comparativo. 2017. 119 f. Dissertação (Mestrado em Psicologia Universidade de Évora) – Escola de Ciências Sociais, Universidade de Évora, Évora, Portugal, 2014. Disponível em: <<https://dspace.uevora.pt/rdpc/handle/10174/13262>>. Acesso em: 19 ago. 2017.

RIBEIRO, P. D.; GASPAR, F. D. Síndrome de Rett: dos critérios diagnósticos à direção para o tratamento. **Revista Brasileira de Ciências da Vida**. Minas Gerais, v. 5, n. 3, 2017. Disponível em: <<http://jornal.faculdadecienciasdavidacom.br/index.php/RBCV/article/view/195>>. Acesso em: 19 ago. 2017.

RIO GRANDE DO SUL. Secretaria estadual de saúde (SESA-RS). **Resolução nº 066/13 – Comissão Intergestores Bipartite - CIB/RS**. Disponível em: <http://www.saude.rs.gov.br/upload/1364397043_cibr066_13.pdf>. Acesso em: 27 jan. 2017.

ROECKER, S. et al. A vivência de mães de bebês com malformação. **Escola Anna Nery Revista de Enfermagem**, Rio de Janeiro, RJ, vol. 16, n. 1, p. 17-26, 2012. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S1414-81452012000100003>>. Acesso em: 21 out. 2017.

SALVADOR, M. S. et. al. Estratégias de famílias no cuidado a crianças portadoras de doenças crônicas. **Texto e contexto – Enfermagem**. Florianópolis, SC, 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S010407072015000300662&lng=en&nrm=iso&tlng=en>. Acesso em: 23 nov. 2016.

SANTOS, L. S. **O cotidiano da família com crianças ou adolescentes portadores de hemoglobinopatia**. 2013. 62 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Enfermagem) – Universidade de Brasília, Brasília, 2013. Disponível em: <<http://bdm.unb.br/handle/10483/6974>>. Acesso em: 25 nov. 2016.

SANTOS, E. L. R. et al. Cuidados específicos de mães com filhos portadores de Fibrose Cística. **Scire Salutis**, v. 4, n. 1, p. 17-25, 2015. Disponível em: <<http://www.sustenere.co/journals/index.php/sciresalutis/article/view/SPC22369600.2014.001.0002>>. Acesso em: 21 out. 2017.

SILVA, L. F. et al. Doença crônica: o enfrentamento pela família. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, SP, v.15, n.1, jan. /Mar. 2002.

SOUSA e SILVA, N. L.; PASSOS, X. S.; PARREIRA, S. L. S. Síndrome de Rett: uma revisão da literatura. **Revista do instituto de Ciência e Saúde**. São Paulo, SP, 2016. Disponível em: <http://docs.bvsalud.org/biblioref/2016/09/2048/v34_n1_2016_p53a57.pdf>. Acesso em: 12 ago. 2017.

SOUSA, S. C. B.; PIRES, A. A. P. Comportamento materno em situação de risco: mães de crianças com paralisia cerebral. **Psicologia, saúde & doenças**, Lisboa (Portugal), p. 111-130, 2003. Disponível em: <<http://repositorio.ispa.pt/handle/10400.12/1049>>. Acesso em: 21 out. 2017.

SOUZA, J. M. et al. Fisiopatologia da anemia falciforme. **Revista Transformar**, Itaperuna, RJ, v. 8, n. 8, p. 162-178, 2016. Disponível em: <<http://www.fsj.edu.br/transformar/index.php/transformar/article/view/60>>. Acesso em: 21 out. 2017.

SPLENDORE, A. et al. **Centro de Estudos do Genoma Humano: Seis Anos de Experiência no Diagnóstico Molecular da Síndrome de Rett.** Revista Neurociências, São Paulo, SP, v. 20, n. 2, p. 194-9, 2012. Disponível em: <<http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2012/RN2002/original%2020%2002/688%20original.pdf>>. Acesso em: 18 ago. 2017.

SUNELAITIS, R. C. et al. A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar: perspectiva da mãe. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, SP, 2007. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S010321002007000300004&script=sci_abstr act&tlng=eses>. Acesso em: 23 nov. 2016.

VALADARES, B. L. B.; GONÇALVES, V. S. S. Contém fenilalanina, posso comer? **Sociedade Brasileira de Genética**, 2010. Disponível em: <http://www.geneticanaescola.com.br/ano5vol2/MS01_001.pdf>. Acesso em: 19 jan. 2017.

VIEIRA, D. K. R. et al. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. **Physis - Revista de Saúde Coletiva**, v. 23, n. 1, 2013. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312013000100014>>. Acesso em: 21 out. 2017.

VIEIRA, T. A. **Genética Comunitária: a inserção da Genética Médica na atenção primária a saúde em Porto Alegre.** Tese (Doutorado em Ciências Médicas) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Medicina, Porto Alegre, 2012.

APÊNDICE A

 <p>UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE C.P. 140, Av. Itália Km 8 S/N – Rio Grande – Rio Grande do Sul/Brasil Telefone : (53) 32336500</p>	 <p>GRUPO DE ESTUDO E PESQUISA EM FAMILIA, ENFERMAGEM E SAÚDE C.P. 140, Rua Osório S/N – Rio Grande – Rio Grande do Sul/Brasil Telefone : (53) 32330304</p>
---	---

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Título do projeto de pesquisa: O Processo de Viver de famílias que possuem filhos com Doenças Genéticas: Estratégias de Enfrentamento.

Pesquisadora responsável: Dr^a Mara Regina Santos da Silva – Enfermeira, Professora da Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande (FURG). Coordenadora do Grupo de Estudo e Pesquisa em Família, Enfermagem e Saúde (GEPEFES). E mail: marare@brturbo.com.br Telefone: (053) 32330304

Pesquisador-doutoranda: Laura Helena Gerber Franciscatto - Enfermeira, doutoranda do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande (FURG). Membro do Grupo de Estudo e Pesquisa de Família, Enfermagem e Saúde (GEPEFES).

Objetivo Geral: Compreender o processo de viver das famílias que possuem filhos com doença genética, com ênfase nas estratégias que utilizam para o enfrentamento desta condição no seu cotidiano.

Objetivos Específicos: (1) identificar as repercussões do diagnóstico da doença genética na família ao longo do tempo; (2) conhecer as dificuldades e estratégias de enfrentamento utilizadas pelas famílias durante o processo de viver com a DG em um filho e (3) identificar as trajetórias e vivências das famílias que possuem filhos com DGs nos serviços públicos de saúde.

Procedimentos: Será encaminhado um convite às famílias, após via contato telefônico serão agendadas as datas dos encontros que serão realizados nas dependências da APAE. Será explicado aos participantes que, as entrevistas e os depoimentos serão gravados em áudio e após transcritos de forma literal. Salienta-se que as gravações serão mantidas em local seguro com a pesquisadora durante cinco anos de maneira a proteger a fidedignidade dos dados.

Direitos assegurados: as informações fornecidas por você serão tratadas confidencialmente pela equipe de pesquisadores. Os dados serão tratados pelo conjunto do grupo de participantes e não de maneira individual. Todas as informações serão anônimas e as partes relativas à sua participação serão destruídas caso você venha a suspender seu consentimento. Uma identificação codificada substituirá seu nome e de sua família para garantir o anonimato e a confidencialidade das informações.

Benefícios: Para as famílias os benefícios serão de forma indireta uma vez que, os resultados do presente estudo permitirão uma maior compreensão sobre a situação vivenciada cotidianamente, contribuindo para a estruturação e elaboração de políticas públicas com este enfoque e para a gestão dos serviços de saúde no atendimento as suas necessidades.

Riscos: Caso seja necessário será contratado um serviço de psicologia para os participantes do estudo. No entanto, se mesmo com o acompanhamento psicológico for evidenciado pelas participantes/pesquisador que o estudo ainda esteja propiciando desconforto/sufrimento aos participantes em qualquer fase da pesquisa, o estudo será imediatamente suspenso/encerrado pelo pesquisador."

Participação voluntária: a sua participação nesta pesquisa é voluntária e você é livre para aceitá-la ou recusar-se. Por favor, certifique-se que todas suas dúvidas ou questionamentos relativos a esta pesquisa foram respondidos e que lhe foi garantido o tempo necessário para tomar sua decisão.

Pessoa para contato: Para informações relativas a esta pesquisa você pode entrar em contato com a Professora Dr^a Mara Regina Santos da Silva e a doutoranda Laura Helena Gerber Franciscatto, pelo telefone (55) 9 96333357.

<p>Eu, _____, aceito livremente participar como participante da pesquisa intitulado “O Processo de Viver de famílias que possuem filhos com Doenças Genéticas: Estratégias de Enfrentamento”</p> <p>Confirmando que a justificativa, os objetivos e os procedimentos relativos à minha participação foram explicados verbalmente e eu os compreendi. Confirmando, também, que foram respondidas todas as minhas dúvidas e me foi dado o tempo necessário para tomar a decisão de participar deste estudo. Sendo assim, atesto que li todas as informações explicitadas acima e escolhi voluntariamente participar deste estudo.</p> <p>Uma cópia deste formulário de consentimento ficou sob minha guarda.</p> <p>Local e data _____</p>	
_____ Nome do participante	_____ Assinatura do participante
_____ Nome do entrevistador	_____ Assinatura do entrevistador

APÊNDICE B

Codificação:

 UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE C.P. 140, Av. Itália Km 8 S/N – Rio Grande – Rio Grande do Sul/Brasil Telefone : (53) 32336500	 GRUPO DE ESTUDO E PESQUISA EM FAMILIA, ENFERMAGEM E SAÚDE C.P. 140, Rua Osório S/N – Rio Grande – Rio Grande do Sul/Brasil Telefone : (53) 32330304
---	---

ROTEIRO DA ENTREVISTA

IDENTIFICAÇÃO DO ENTREVISTADO

1. Nome da (o) participante: _____
2. () mãe () pai () outro familiar: identificar _____
3. Cidade de residência: _____
4. () Zonal Rural () Zona Urbana
5. Idade: _____
6. Sexo () F () M
7. Profissão: _____

PARTE I: IDENTIFICAÇÃO DA FAMÍLIA

1. Família composta por _____ membros (n^o)

2.	Pai	Mae
Idade		
Escolaridade		
Profissão		

3. Estado Civil dos pais: (1) solteiro (2) casado (3) outro: _____
4. Número de filhos: _____
5. Valor aproximado de renda familiar: _____

IDENTIFICAÇÃO DA CRIANÇA COM DOENÇA GENÉTICA

1. Idade: _____ (anos)
2. Idade do diagnóstico: () meses _____ () anos _____

3. Sexo: F () M ()

4. Escolaridade: _____

5. Tipo de doença genética: _____

6. Frequenta algum serviço especializado, além da APAE: _____

7. Quanto tempo frequenta a APAE: _____

PARTE II: RELAÇÃO DA FAMÍLIA COM A DOENÇA GENÉTICA

1. Como foi diagnosticada a doença genética (no pré-natal, pós-natal, em que momento)?

2. Como a família reagiu (aceitação/rejeição) em relação ao diagnóstico da doença genética?

3. Como são distribuídas as responsabilidades na família, em relação aos cuidados com a doença (participação de pai, mãe, tios, etc.)?

4. Quais foram ou são as dificuldades mais marcantes na família em conviver com a doença genética (no momento do diagnóstico e atualmente)?

5. Quais foram ou são as facilidades presentes na família em conviver com a doença genética (no momento do diagnóstico e atualmente)?

6. O apoio de outros familiares no convívio da família frente à doença genética? Como foi?

7. Como a família se organizou, a partir do diagnóstico nos seguintes aspectos:

a) sociais (comunidade, escola, serviços de saúde)

b) econômicos (financeiro, renda familiar)

c) familiar (mudanças de rotinas diárias, ex.: horários, tarefas, cuidados)

8. Como é para a família o acesso nos serviços de saúde/ centro de referência da doença? (citar os serviços existentes e se fazem parte de algum).

ENCERRAMENTO

A entrevista está terminando. Há alguma informação/relato de experiência ou fato relevante que gostaria de compartilhar comigo?

Agradecimento.

ANEXO A

Parecer do Comitê de Ética e Pesquisa na Área da Saúde com a aprovação do projeto de pesquisa



CEPAS / FURG
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA NA ÁREA DA SAÚDE
Universidade Federal do Rio Grande - FURG
www.cepas.furg.br

PARECER Nº 186/ 2017

CEPAS 81/2017

Processo: 23116.009126/2017-79

CAAE: 79500317.7.0000.5324

Título da pesquisa: O processo de viver de famílias que possuem filhos com doença genética: estratégias de enfrentamento

Pesquisador Responsável: Mara Regina Santos da Silva

PARECER DO CEPAS:

O Comitê, considerando tratar-se de um trabalho relevante, o que justifica seu desenvolvimento, bem como o atendimento à pendência informada no parecer 184/2017, emitiu o parecer de **APROVADO** para o projeto "**O processo de viver de famílias que possuem filhos com doença genética: estratégias de enfrentamento**".

Segundo normas da CONEP, deve ser enviado relatório final de acompanhamento ao Comitê de Ética em Pesquisa, conforme modelo disponível na página <http://www.cepas.furg.br>.

Data de envio do relatório final: 30/06/2018.

Após aprovação, os modelos de autorizações e ou solicitações apresentados no projeto devem ser re-enviados ao Comitê de Ética em Pesquisa devidamente assinados.

Rio Grande, RS, 04 de dezembro de 2017.

Prof^ª. Eli Sinnott Silva

Coordenadora do CEPAS/FURG