



*Escola de  
Enfermagem*



**GEISA DOS SANTOS LUZ**

**RELAÇÃO ENTRE FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS  
SERVIÇOS DE SAÚDE: DESAFIOS E POSSIBILIDADES**

**RIO GRANDE**

**2014**

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE**  
**ESCOLA DE ENFERMAGEM**  
**PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM**  
**DOUTORADO EM ENFERMAGEM**  
**RELAÇÃO ENTRE FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS**  
**SERVIÇOS DE SAÚDE: DESAFIOS E POSSIBILIDADES**

**GEISA DOS SANTOS LUZ**

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. Dra. Mara Regina Santos da Silva**

**RIO GRANDE**

**2014**

L979r Luz, Geisa dos Santos  
Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades / Geisa dos Santos Luz. – 2014.  
128 f. : il.

Orientador: Mara Regina Santos da Silva  
Tese (Doutorado) – Universidade Federal do Rio Grande, Escola de Enfermagem, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Rio Grande, 2014.

1. Enfermagem. 2. Saúde pública. 3. Doenças raras. 4. Família. I. Título. II. Silva, Mara Regina Santos da  
CDU: 616-063-039:614.2

GEISA DOS SANTOS LUZ

**RELAÇÃO ENTRE FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS  
SERVIÇOS DE SAÚDE: DESAFIOS E POSSIBILIDADES**

Esta tese foi submetida ao processo de avaliação pela Banca Examinadora para a obtenção do Título de Doutora em Enfermagem e aprovada na sua versão final em 28/02/2014, atendendo às normas da legislação vigente da Universidade Federal do Rio Grande, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Área de Concentração Enfermagem e Saúde.



Mara Regina Santos da Silva

Coordenadora do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem FURG

BANCA EXAMINADORA

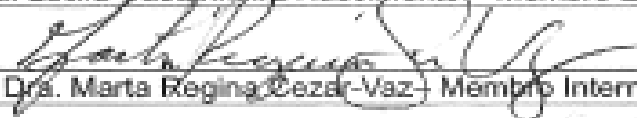


Dra. Mara Regina Santos da Silva – Presidente (FURG)

Dra. Francine DeMontigny – Membro Externo (Université du Quebec en Outaouais)



Dra. Lucila Castanheira Nascimento – Membro Externo (USP)



Dra. Marta Regina Ceza Vaz – Membro Interno (FURG)

Dra. Barbara Tarouco da Silva- Suplente Interno (FURG)

Dra. Fernanda de Freitas Mendonça – Suplente Externo (UEL)

## AGRADECIMENTOS

### *Agradeço....*

*À minha família, meus pais, Gelta e Maurílio, e meus irmãos, Marcelo e Sheila, que foram meu suporte de vida e amor;*

*À minha orientadora Prof<sup>a</sup>. Dra. Mara Regina Santos da Silva, pelos momentos de aprendizado;*

*À minha orientadora do estágio sanduíche, Prof<sup>a</sup>. Dra. Francine DeMontigny, da Université du Québec en Outaouais, por me acolher no Centre d'Études et de recherche en Intervention Familiale (CERIF);*

*Ao Hospital Infantil Presidente Vargas, pela receptividade no Serviço de Referência em Triagem Neonatal;*

*À Associação Gaúcha de Assistência a Mucoviscidose (AGAM) e Associação Gaúcha de Mucopolissacarídeos (AGMPS) pelo apoio na coleta de dados;*

*À Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior pela bolsa de doutorado no Brasil e sanduíche; à Fonds de Recherche du Québec - Nature e Technologies, que possibilitou mais quatro meses de estágio de doutorado em Québec.*

*As famílias de pessoas com doenças raras que me ensinaram com suas histórias de vida e colaboraram para me tornar a profissional que sou hoje.*

## **Dedicatória**

**Dedico essa tese a uma pessoa que me ensinou a essência, as minúcias, de uma família de pessoa com doença rara. Uma homenagem ao meu amigo e sobrinho de coração, Guilherme Kinupp (*in memoriam*) e Família Lima Kinupp.**

## RESUMO

LUZ, Geisa dos Santos. Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades. 2014. 128f. Tese (Doutorado em Enfermagem) – Escola de Enfermagem. Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande.

As doenças raras são pouco discutidas no âmbito da saúde pública. As famílias de pessoas com doenças raras habitualmente se deparam com um sistema de saúde que não consegue responder nem suas expectativas e, tampouco, às suas necessidades. Em consequência, os desafios se avolumam à medida que a doença e os problemas progridem. O objetivo geral deste estudo é aprofundar o conhecimento acerca das experiências e desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde. Os objetivos específicos são: 1) caracterizar o perfil sociodemográfico das famílias de pessoas com doenças raras, cadastradas em Serviços de Referência, no Rio Grande do Sul (RS) (Brasil); 2) examinar a influência dos indicadores sociais no modo de viver das famílias de pessoas com doenças raras; 3) identificar as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do diagnóstico; 4) caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros. A referência teórica que orienta este estudo é a teoria bioecológica de Bronfenbrenner. Trata-se de um estudo exploratório, descritivo de natureza qualitativa. A amostra em estudo foi composta de 86 prontuários de famílias, que participaram do objetivo 1. Para os objetivos 2, 3 e 4, foram selecionadas 16 famílias de pessoa com uma destas doenças raras: fenilcetonúria, fibrose cística e as mucopolissacaridoses, residentes no Estado do RS. Foram respeitados os procedimentos éticos conforme as recomendações à pesquisa com seres humanos. Estas famílias foram localizadas por meio do Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), sediado no Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), na Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) e Associação Gaúcha de Mucopolissacaridoses (AGMPS). Os dados foram coletados em dois momentos, o primeiro por meio de um questionário e o segundo por meio de entrevistas semiestruturadas. As entrevistas foram gravadas com o consentimento dos participantes. Os resultados apontam a idade dos participantes variou entre 24 e 63 anos. Três famílias residiam na capital; cinco na região Metropolitana; e oito em outras regiões. Os principais fatores que influenciam no modo de vida das famílias, são: local de residência, estado civil, escolaridade, ocupação e renda familiar. As associações de pacientes e familiares para doenças raras foram organizações não governamentais importantes na trajetória nos serviços de saúde e social, bem como, na obtenção de informações sobre a doença, tratamento e trocas de experiências entre as famílias. Conclui-se que este estudo possibilitou mostrar que ao trabalhar com doenças raras, o foco não é apenas a pessoa afetada e sim, uma situação de (re)organização familiar que precisa ser reconhecida. A Enfermagem instrumentalizada com uma rede de informação sobre os serviços especializados em doenças raras pode gerar um conhecimento transformador no microssistema familiar.

**Descritores:** Doenças raras. Família. Enfermagem. Saúde pública.

## ABSTRACT

LUZ, Geisa dos Santos. Relationship between families of people with rare diseases and the health services: challenges and possibilities. 2014. 128f. Thesis (Doctorate in Nursing) – School of Nursing. Postgraduate Program in Nursing, Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande.

Rare diseases are scarcely discussed in the scope of public health. The families of people with rare diseases frequently face a health care system that is unable to meet neither their expectations, nor their needs. Consequently, the challenges increase with the progression of the disease and the problems. The aim of this study is to Increase knowledge about the experiences and challenges of families of people with rare diseases, with emphasis on the relationship with health services. The specific objectives are: 1) to characterize the sociodemographic profile of the families of people with rare diseases enrolled in Reference Services in the state of Rio Grande do Sul (RS) (Brazil); 2) to examine the influence of social indicators in the way of living of the families of people with rare diseases; 3) to identify the priority needs of the families of people with rare diseases, from the diagnosis; 4) to characterize the diagnostic and therapeutic itinerary usually followed by the families of people with rare diseases within the public service network. The bio-ecological theory of Bronfenbrenner was used as basic reference. This is an exploratory, descriptive study of qualitative nature. The study sample was composed of 86 files of families who attended the objective 1. For the purposes 2, 3 and 4 were selected 16 people from families with one of these rare diseases: phenylketonuria, cystic fibrosis and mucopolysaccharidosis, residents of the state of RS. An only interview was made with a member of every participating family (father, mother or grandmother). Ethical procedures were respected according to the recommendations for research with human beings. Three families lived in the capital, five in the metropolitan region and eight in other regions of the state. These families were located through the Reference Service for Neonatal Screening (SRTN), based at the Presidente Vargas Maternal and Child Hospital (HMIPV), in the Gaúcha Association of Assistance to Mucoviscidosis (AGAM) and the Gaúcha Association of Mucopolysaccharidosis (AGMPS). Data were collected in two stages. The first by means of a questionnaire and the second through semi-structured interviews. The interviews were recorded with the consent of participants. The results show that participants were aged between 24 and 63 years. Three families lived in the capital, five in the metropolitan region, and eight in other regions. The main factors that influence family life in order, are: place of residence, marital status, education, occupation and family income. The associations of patients and relatives for rare diseases were important non-governmental organizations along the trajectory in health and social services, as well as for obtaining information about the disease, treatment and exchange of experiences among families. The conclusion is that when working with rare diseases, the focus is not only the affected person, but also a situation of family (re)organization that needs to be recognized. Instrumentalized nursing with a network of information on specialized services for rare diseases can generate a transformer knowledge in the family microsystem.

**Descriptors:** Rare diseases. Family. Nursing. Public health.



## RESUMO

LUZ, Geisa dos Santos. Relación entre las familias de las personas con enfermedades raras y los servicios de salud: desafíos y posibilidades. 2014. 128f. Tese (Doutorado em Enfermagem) – Escola de Enfermagem. Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande.

Las enfermedades raras son raramente discutidas en el contexto de la salud pública. Las familias de las personas con enfermedades raras por lo general enfrentan a un sistema de salud ineficiente, que no responden y no sus expectativas, ya sea, a sus necesidades. En consecuencia los desafíos levantarán conforme avanza la enfermedad y los problemas. El objetivo de este estudio es profundizar el conocimiento sobre las experiencias y los desafíos que enfrentan las familias de las personas con enfermedades raras, con énfasis en la relación con los servicios de salud. Los objetivos específicos son: 1) caracterizar el perfil sociodemográfico de las familias de las personas con enfermedades raras, registradas en Servicios de Referencia en Rio Grande do Sul (RS) (Brasil); 2) examinar la influencia de los indicadores sociales en la forma de vida de las familias de las personas con enfermedades raras, desde el diagnóstico ; 3) identificar las necesidades prioritarias de las familias de las personas con enfermedades raras; 4) caracterizar el itinerario diagnóstico y terapéutico realizado generalmente por las familias de las personas con enfermedades raras dentro de la red de servicios públicos. La base teórica de referencia se basa en la literatura sobre el sistema de salud de Brasil y las enfermedades raras, así como en la experiencia de las familias afectadas por estas enfermedades proceso. Se trata de un estudio cualitativo exploratorio, descriptivo. La muestra del estudio estaba compuesta de 86 archivos de las familias que asistieron al objetivo 1. A los efectos de 2, 3 y 4 fueron seleccionados 16 personas de familias con una de estas raras enfermedades: fenilcetonuria, la fibrosis quística y la mucopolisacaridosis, los residentes del estado el RS. Fueran respetados todos los preceptos éticos tal como se aconseja a la investigación con seres humanos. La descendencia de los padres fue de entre 1 y 3 niños. Tres familias vivían en la capital, cinco en ocho regiones metropolitanas y en otras regiones del estado. Estas familias se encuentran a través del Programa de Servicio Neonatal Screening (SRTN), con sede en Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), la asociación estatal de Asistencia Mucoviscidosis (AGAM) y asociación Gaucha de Mucopolisacaridosis (AGMPS). Los datos fueron recolectados en dos etapas, la primera por medio de un cuestionario y la segunda a través de entrevistas semi-estructuradas. Los resultados indican la edad de los participantes osciló entre 24 y 63 años. Tres familias vivían en la capital ; cinco en la Región Metropolitana; y otras ocho regiones. Los principales factores que influyen en la vida de familia en orden, son: lugar de residencia, estado civil, educación, ocupación e ingreso familiar. Las asociaciones de pacientes y las familias para las enfermedades raras han sido importantes en la trayectoria de las organizaciones de salud y de servicios sociales no gubernamentales, así como en la obtención de información sobre la enfermedad, el tratamiento y el intercambio de experiencias entre las familias. Además, considera que este estudio nos ha permitido demostrar que cuando se trabaja con las enfermedades raras, la atención se centra no sólo a la persona afectada, sino una situación de crisis familiar que necesita ser

reconocido. Enfermería equipada con una red de información sobre los servicios especializados para las enfermedades raras puede generar un conocimiento transformador en el microsistema familiar.

**Descriptor:** Enfermedades raras. Familia. Enfermería. Salud pública.

## RÉSUMÉ

LUZ, Geisa dos Santos. Relation entre les familles de personnes atteintes de maladies rares et les services de santé: défis et possibilités. 2014. 128f. Thèse (Doctorat en soins infirmiers) - École des sciences infirmières. Programme de troisième cycle en sciences infirmières, Université Fédérale de Rio Grande, Rio Grande.

Les maladies rares sont peu discutées dans la santé publique. Les familles de personnes atteintes de maladies rares sont habituellement confrontées à un système de santé qui ne parvient, ni à répondre à leurs attentes et ni même à leurs besoins. Par conséquent, les défis s'amplifient à mesure que la maladie et les problèmes évoluent. L'objectif général de cette étude est approfondir les connaissances sur les expériences et les défis rencontrés par les familles de personnes atteintes de maladies rares, en mettant l'accent sur la relation avec les services de santé. Les objectifs spécifiques sont: 1) caractériser le profil sociodémographique des familles des personnes atteintes de maladies rares, inscrites dans les services de référence dans le Rio Grande do Sul (RS) (Brésil); 2) examiner l'influence des indicateurs sociaux dans le mode de vie des familles de personnes atteintes de maladies rares ; 3) identifier les besoins prioritaires des familles de personnes atteintes de maladies rares, à partir du diagnostic ; 4) caractériser le parcours diagnostic et thérapeutique habituel réalisé par les familles des personnes atteintes de maladies rares, dans le réseau du service public. La base théorique de référence repose sur la théorie bioécologique de Bronfenbrenner. Il s'agit d'une étude exploratoire, descriptive de la nature qualitative. L'échantillon de l'étude était composé de 86 fichiers de familles qui ont participé à l'objectif 1. Aux fins 2, 3 et 4 ont été sélectionnés 16 personnes issues de familles avec une de ces maladies rares: la phénylcétonurie, la fibrose kystique et la mucopolysaccharidose, habitant dans l'État de RS. Les procédures éthiques ont respecté les recommandations relatives à la recherche avec des êtres humains. Ces familles ont été localisées au moyen du Service de Référence pour le dépistage néonatal (SRTN), basé dans l'hôpital materno-infantile Presidente Vargas (HMIPV), à l'Association Gaucho d'assistance à la Mucoviscidose (AGAM) et à l'Association Gaucho de Mucopolysaccharidose (AGMPS). Les données ont été recueillies en deux étapes, la première au moyen d'un questionnaire et le second à travers des entretiens semi-structurés. Les entretiens ont été enregistrés avec le consentement des participants. Les résultats indiquent que l'âge des participants variait de 24 à 63 ans. Trois familles vivaient dans la capitale; cinq dans la région métropolitaine; et huit d'autres régions. Les principaux facteurs qui influent sur la vie de famille dans l'ordre, sont: lieu de résidence, l'état matrimonial, l'éducation, la profession et le revenu familial. Les associations de patients et de parents pour les maladies rares étaient des organisations non-gouvernementales importantes dans la trajectoire dans les services de santé et sociaux, ainsi que pour l'obtention d'informations sur la maladie, le traitement et les échanges d'expériences entre les familles. La conclusion est que cette étude a permis de montrer que lorsque l'on travaille avec des maladies rares, l'accent ne doit pas être mis seulement sur la personne affectée mais aussi sur la situation de (ré)organisation familiale qui a besoin d'être reconnue. Soins infirmiers instrumenté avec un réseau de renseignements sur les services spécialisés pour les maladies rares peut générer une connaissance de transformateur dans le microsystème de famille. **Mots-clés:** Maladies rares. Famille. Soins infirmiers. Santé publique.

## SUMÁRIO

1	<b>INTRODUÇÃO</b> .....	12
2	<b>OBJETIVOS</b> .....	20
3	<b>REVISÃO DE LITERATURA</b> .....	21
3.1	<b>Doenças Raras do ponto de vista clínico</b> .....	21
3.1.1	Fenilcetonúria.....	21
3.1.2.	Fibrose Cística.....	23
3.1.3	Mucopolissacaridoses.....	25
3.2	<b>Programas e políticas públicas de saúde e as doenças raras</b> .....	27
3.3	<b>A relação família e doença rara</b> .....	30
4	<b>REFERENCIAL TEÓRICO</b> .....	35
5	<b>METODOLOGIA</b> .....	41
5.1	<b>Tipo de estudo</b> .....	41
5.2	<b>Fonte de dados e participantes do estudo</b> .....	42
5.3	<b>Região de abrangência do estudo</b> .....	43
5.4	<b>Coleta de dados</b> .....	44
5.5	<b>Procedimentos e análise de dados</b> .....	46
5.6	<b>Aspectos Éticos</b> .....	47
6	<b>RESULTADOS E DISCUSSÃO DOS DADOS</b> .....	49
6.1	Artigo 1 – Influência do contexto socioeconômico na (re)organização das famílias de pessoas com doença rara.....	52
6.2	Artigo 2 – Necessidades prioritárias no contexto das famílias de pessoas com doenças raras.....	70
6.3	Artigo 3 – Itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas com doenças raras na rede de serviços públicos de saúde.....	87
7	<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS</b> .....	101
8	<b>REFERÊNCIAS</b> .....	106
	<b>APÊNDICES</b> .....	116
	<b>ANEXOS</b> .....	123

## 1. **INTRODUÇÃO**

---

O nascimento de uma criança doente pode provocar alterações no cotidiano familiar fazendo emergir comportamentos e sentimentos ímpares que traduzem o impacto do enfrentamento com esta nova condição. As famílias se deparam com a necessidade de readaptar os papéis de seus membros, assumirem novas responsabilidades além daquelas habituais quando um filho nasce e de buscar serviços sociais e de saúde que lhes ofereçam apoio social, financeiro e emocional (HODGKINSON; LESTER, 2002). Particularmente, as doenças consideradas raras constituem uma experiência contínua de aprendizagem não apenas para as pessoas acometidas, mas, também, para seus familiares que se deparam com inúmeros desafios, especialmente, no microcontexto familiar e na relação com os serviços de saúde aos quais estarão indubitavelmente ligados por um longo tempo. Dentre esses desafios, está a construção de um ambiente familiar favorável ao desenvolvimento e a saúde de seus membros, pois exige a capacidade de aprender a “viver bem” no ambiente familiar, mesmo travando uma batalha para alcançar a igualdade dentro do sistema de saúde (BRASSENS, 2005).

Geralmente, as famílias das pessoas com doenças raras são tratadas de maneira desigual nos serviços de saúde, mas não exatamente por preconceito. Seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, à equidade, à resolutividade e a integralidade das ações nem sempre são respeitados, seja porque os serviços não dispõem de recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão preparados. De qualquer forma, a “negociação” dos direitos da família é negada desde o início da vida do filho. Após o diagnóstico da doença, a batalha ainda continua uma vez que estas famílias precisam buscar meios fora do sistema de saúde para seguir com o tratamento correto, geralmente de alto custo e que, muitas vezes, só é possível por meios judiciais.

Essa situação diverge de outras doenças crônicas, que são contempladas nos programas e políticas públicas de saúde, como a Estratégia Saúde da Família, na qual

doenças de alta incidência como a Hipertensão, Diabetes *Mellitus*, Tuberculose e Hanseníase têm assistência garantida em todos os níveis. O fato das doenças raras terem alto impacto na forma de danos físicos, emocionais, sociais, econômicos não tem sido suficiente para mobilizar os gestores e a sociedade em prol desta causa.

É importante destacar que algumas doenças são classificadas como raras pela baixa frequência que ocorrem na população. Entretanto, nem sempre as pessoas acometidas recebem o diagnóstico precoce, e, além disso, são poucas as opções terapêuticas e raras as pesquisas científicas nesta área (BELGICA, 2010). São doenças que contribuem para o aumento da morbidade e mortalidade, principalmente, a infantil e cujos riscos de complicações evitáveis e mortes decorrentes de diagnóstico tardio podem fragilizar todo o sistema familiar da pessoa afetada (ELLIOTT et al, 2001).

Ainda não existe uma classificação única para considerar uma doença como rara, em consequência são utilizados diferentes parâmetros, em diferentes regiões. No âmbito da visão Europeia, uma doença é considerada rara quando afeta menos de uma pessoa a cada 2.000 ou menos de cinco por 10.000 pessoas (EUROPEAN COMMISSION, 2000). Nos Estados Unidos, o critério para classificar como doença rara é afetar um por 1.250 habitantes ou menos de 250 mil indivíduos (REMUZZI; GARANTTINI, 2008). No Japão, quando afeta menos de 50 mil pessoas, ou cerca de 1:2.500 pessoas (BRASIL, 2011). Na Suécia, é rara a doença que afeta menos de 100 pessoas por 1 milhão de habitantes (EUROPEAN COMMISSION, 2005). Apesar de utilizarem diferentes parâmetros, todos esses critérios giram em torno de menos de cinco acometidos por 10 mil habitantes.

Em 2014, mais de 5 mil tipos diferentes de doenças raras estão cadastradas. Este quantitativo é instável, uma vez que tende a aumentar com o acréscimo de cinco novas doenças na lista semanalmente. Sob esta perspectiva, as doenças raras são muito mais comuns na sociedade do que aparentemente o nome sugere, pois constituem de 6 a 10% das doenças no mundo - prevalência semelhante à do Diabetes *Mellitus* tipo 2 (NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS, 2006).

Em 2008, cerca de 30 milhões de pessoas foram afetadas por doenças raras na Europa e 25 milhões nos Estados Unidos. Em 2010, na China 10 milhões de pessoas estavam acometidas de doenças raras. No Brasil, em 2011, estima-se que 13 milhões

de pessoas estão afetadas por uma doença rara, o que corresponde a 6% dos 191 milhões de brasileiros (NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS, 2006; WANG et al, 2010; BRASIL, 2011). Esses dados justificam o investimento em estudos sobre essa temática uma vez que uma parcela significativa da população brasileira é acometida por algum tipo de doença rara e tende a aumentar à medida que as tecnologias de diagnóstico se intensificam.

O avanço das pesquisas na área da genética, particularmente sobre o genoma humano, possibilitou conhecer melhor o universo das doenças raras. Constatou-se, até o momento, que 80% são de origem genética envolvendo um ou vários genes ou anomalias cromossômicas que representam entre 3% e 4% dos nascimentos. Outras, são causadas por infecções (bacterianas ou virais), ou alergias, ou por processos degenerativos, proliferativos ou tóxicos (produtos químicos, radiações etc) (PORTUGAL, 2005). No Brasil, 5% das gestações resultam no nascimento de uma criança com algum tipo de doença genética (BRASIL, 2009). Em países desenvolvidos, a mortalidade infantil entre pessoas com doenças raras chega a 30%. Este percentual pode ser ainda mais alto no Brasil, uma vez que muitas dessas crianças não são corretamente diagnosticadas e, conseqüentemente, não recebem tratamento adequado (BRASIL, 2011). Para exemplificar, o caso da fibrose cística, cuja trajetória clínica dos pacientes diagnosticados é, muitas vezes, identificada como pneumonias intermitentes.

Dentre as doenças genéticas raras, as mais comuns incluem: Doença de Fabry, Doença de Gaucher, Mucopolissacaridoses, Anemia Falciforme, Osteogênese Imperfeita, Fibrose Cística e Fenilcetonúria, entre outras. Geralmente, são doenças que comprometem vários sistemas orgânicos que dependem de serviços especializados e acompanhamento multiprofissional para tratá-las. Independente da doença, as pessoas afetadas e suas famílias sofrem com problemas desde o rastreamento da doença, atrasos e erros no diagnóstico, falta de informação, sofrimento psicológico relacionado ao isolamento e falta de esperança, tratamento indefinido ou inexistente e de apoio na vida cotidiana (LAZORA; SIZONENKOB, 2008). Evidencia-se, portanto, a doença rara como uma condição que pode alterar diversas dimensões da vida familiar na medida que fragiliza aspectos econômicos, sociais, conjugais e de empregabilidade. Além disso, vários contextos com os quais a família se inter-relaciona podem sofrer

interferência a partir do aparecimento da doença, tais como: trabalho, os estudos, as relações com vizinhos e amigos, religião e, principalmente, as relações com os serviços de saúde.

As doenças raras caracterizam-se, habitualmente, por serem crônicas, progressivas e apresentarem diversidade de causas e sintomas. Uma mesma doença pode manifestar uma multiplicidade de sintomas clínicos de uma pessoa para a outra. Além disso, há ampla diversidade de subtipos da mesma doença que pode acometer as capacidades físicas, habilidades mentais, comportamento e capacidades sensoriais. As doenças raras também variam muito em termos de gravidade e a expectativa de vida dessas pessoas é significativamente reduzida. Algumas são causa de morte ao nascimento, enquanto outras são compatíveis com uma vida normal, se diagnosticadas a tempo e adequadamente tratadas (EUROPEAN COMMISSION, 2005).

O impacto das doenças raras é mundial e se reflete em diferentes níveis das relações humanas: da pessoa portadora e sua família e na relação desta com os serviços de saúde. Na família repercute sobre a vida e o desenvolvimento de todos os seus integrantes, particularmente, no desempenho dos papéis parentais e conjugais. Os pais enfrentam uma série de tarefas na gestão da saúde do(s) filho(s), como a aceitação do estado da criança, o atendimento das necessidades de cada etapa do desenvolvimento da criança e de outros membros da família, a administração do estresse contínuo e das crises da doença, dos sentimentos dos demais membros, além da criação e manutenção de uma rede de apoio (CANAM, 1993).

No contexto social, uma doença rara provoca inúmeros problemas que, também, interferem na qualidade de vida e nas relações das pessoas com a doença, sejam estas crianças ou adultos. Quando o portador é criança, o significado da doença dependerá do que lhe foi dito e dos recursos pessoais e contextuais com as quais pode contar. Como adulto, a doença pode influenciar as rotinas de trabalho e estudos trazendo sentimento de perdas. O “tornar-se” doente crônico pode depender das estratégias de enfrentamento criadas as quais poderão minimizar ou não os estressores que advirão. O apoio dos serviços sociais é mais facilmente obtido dos serviços de saúde. Por outro lado, as pessoas com doenças raras muitas vezes são negligenciadas por parte dos profissionais de saúde devido a complexidade da doença (BRASSENS, 2005).



Trabalhar com pessoas acometidas por alguma dos tipos de doenças raras e sua família não significa lidar com a minoria, mas com repercussões significativas e de relevância crescente na saúde comunitária. O atendimento a essa parcela da população precisa contemplar os níveis primário, secundário e terciário. Entretanto, até o momento, inexistem experiências positivas de referência e contra-referência dos serviços de saúde brasileiros envolvendo esse tipo de doença. Além disso, observa-se certa morosidade na evolução das políticas públicas direcionadas aos portadores de doenças raras e seus familiares.

Por outro lado, os centros de tratamento às pessoas com doenças raras, no Brasil, são poucos e, geralmente, estão localizados em grandes centros, o que dificulta o acesso das famílias que residem em municípios menores e distantes das capitais. Além disso, os recursos oferecidos pelos municípios em relação a transporte e medicação não respondem plenamente às necessidades das famílias. Estudo realizado por Luz (2008) mostrou que outra dificuldade das famílias com portadores de fibrose cística (FC), residentes nas regiões Norte e Noroeste do Paraná, foi o desconhecimento da doença na área da saúde. Brunoni (2002) reforça essa afirmação quando refere que boa parte dessas famílias de pessoas com doenças raras não conhecem o curso da doença, nem seus sinais e sintomas.

Com base nessas considerações é plausível inferir que as doenças raras representam grande desafio na área da saúde pública, exigindo estratégias para melhorar o acesso aos serviços de prevenção, diagnóstico e tratamento às pessoas acometidas. Trata-se de uma condição que, de certa forma, coloca a família à margem do sistema de saúde, instituindo a condição de maior vulnerabilidade não somente pela existência de uma patologia em um de seus membros, mas principalmente porque a família que recebe o diagnóstico não encontra serviços preparados para atendê-los. Ao mesmo tempo essas famílias precisam se adaptar às novas funções, reorganizar suas vidas e lidar com cuidados da doença. Estabelecem-se novas normas no seio destas famílias entorno da pessoa acometida pela doença envolvendo medicações, serviços e profissionais da saúde especializados e familiares com disposição e disponibilidade de enfrentar um cotidiano diferente.

Deste modo, o enfermeiro como cuidador, educador e conselheiro, pode em sua prática clínica suprir as necessidades que essas famílias apresentam, pois habitualmente estabelece um relacionamento próximo do paciente/família, o que lhe permite realizar orientações e dirimir suas dúvidas (MARTON DA SILVA; LACERDA, 2003; CHIESA; VERÍSSIMO, 2004). Entretanto, para atuar nessa área é necessário que se atualize e se capacite para responder eficientemente às demandas da modernidade e dos avanços tecnológicos, seja no papel educativo de orientar seja no de assistir em todos os níveis de atenção à saúde.

A Enfermagem em Genética é uma área nova no Brasil, poucos estudos foram realizados e os serviços capazes de dar apoio às famílias ainda são escassos. Saéz (2006) nomeia alguns serviços de genética, no Brasil, nos quais a Enfermagem está presente: Serviço de Transplante de Medula Óssea (TMO) e Ambulatório de Síndrome de Down do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná – UFPR; Setor de Medicina Fetal da Universidade Federal de São Paulo – Unifesp; Departamento de Oncogenética e Departamento de Pelves do Hospital do Câncer A. C. Camargo – SP; Enfermagem em Genética desenvolvida no Hospital das Clínicas de Porto Alegre da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Considerando a estimativa brasileira de portadores para 2011, em torno de 13 milhões de pessoas afetadas por uma doença rara, os serviços existentes não suprem as necessidades deste quantitativo de famílias evidenciando elevado potencial de conflitos que podem fragilizar a relação dessas famílias e serviços de saúde. Ao mesmo tempo, abre um vasto campo de trabalho para a Enfermagem, particularmente utilizando a genética como instrumento no plano de cuidados à saúde da família.

Do ponto de vista macro, constata-se a necessidade de políticas públicas voltadas para as doenças raras, da mesma forma que outras doenças que influenciam o perfil de morbimortalidade foram contempladas com a implementação de programas e ações de prevenção, diagnóstico e tratamento precoces (BOTLER et al, 2010). A necessidade de políticas públicas é apontada também em outros países, como a China e Austrália, na qual as pessoas acometidas não possuem acesso adequado à saúde, especialmente, aos medicamentos de alto custo (WANG et al, 2010; BRASSENS, 2010).

Esta situação que demarca uma certa “invisibilidade” das famílias de pessoas com doenças raras nos serviços de saúde se mostra, também, na literatura de Enfermagem brasileira. Um levantamento realizado nas principais bases de dados informatizadas da área da Enfermagem/Saúde mostra que esta temática é pouco abordada nos estudos. No intervalo de vinte anos (entre 1990 e 2011) foram acessados 30 estudos, utilizando os descritores: enfermagem, genética e doenças raras. Para aprofundar a busca o termo doença rara foi desmembrado para: fibrose cística, anemia falciforme, fenilcetonúria, mucopolissacaridose, doença de huntington e síndrome de turner. Os estudos se concentraram no período de 2000 e 2011, com distribuição média 2,7 publicações/ano. As temáticas abordadas variou entre, fibrose cística (8), triagem neonatal (7), anemia falciforme (6), malformação congênita (2), genética (2), mucopolissacaridose (1), doença de huntington (1), síndrome de turner (1), aconselhamento genético (1) e distúrbios genéticos (1).

Com base nesse levantamento bibliográfico e na prática dos profissionais da rede de serviço social e de saúde nos quais se constatam que as famílias não são prioridades para os serviços e os profissionais não estão preparados para trabalhar com essa demanda, pode-se afirmar que existe uma lacuna em termos de conhecimento para respaldar a prática de enfermagem/saúde junto às famílias com membros acometidos por doenças raras. Ao mesmo tempo, é inegável que a condição de vulnerabilidade dessas famílias se intensifica na medida em que a assistência que recebem nos serviços de saúde não responde às suas reais necessidades. A partir destas constatações, este estudo defende a seguinte tese:

*“O conhecimento acerca das experiências e desafios vivenciados pelas famílias com membros acometidos de doenças raras, no contexto da rede de serviços sociais e de saúde, pode subsidiar a assistência de enfermagem e amenizar o impacto que esta condição provoca nas famílias”.*

Em busca de subsídios para sustentar esta tese, duas questões de pesquisa nortearam o desenvolvimento deste estudo:

a) *Como se caracterizam as famílias de pessoas com doenças raras em relação a: (1) perfil sociodemográfico;*

*(2) necessidades prioritárias que vivenciam; (3) estratégias que utilizam para administrar o cotidiano com a doença rara.*

*b) Na relação entre as famílias de pessoas com doenças raras e a rede de serviços sociais e de saúde, quais os desafios relacionados a(o): (1) trajetórias de acesso aos serviços e tratamento;(2) atendimento recebido em diferentes etapas da convivência familiar com a doença rara.*

## 2. **OBJETIVOS**

---

### **Objetivo Geral**

Aprofundar o conhecimento acerca das experiências e desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.

### **Objetivos Específicos**

- 1) caracterizar o perfil sociodemográfico das famílias de pessoas com doenças raras, cadastradas em Serviços de Referência, no Rio Grande do Sul (Brasil);
- 2) examinar a influência dos indicadores sociais no modo de viver das famílias de pessoas com doenças raras;
- 3) identificar as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do diagnóstico;
- 4) caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos.

### **3. REVISÃO DE LITERATURA**

---

Este capítulo está organizado em três eixos temáticos. O primeiro aborda as principais características clínicas das doenças raras selecionadas para este estudo: Fenilcetonúria, Fibrose Cística e as Mucopolissacaridoses. O segundo trata do impacto dessas doenças no contexto familiar, bem como suas interações com os serviços de saúde e em outros contextos. O terceiro discorre sobre os programas e políticas públicas associadas às doenças raras.

#### **3.1 Doenças raras do ponto de vista clínico**

##### **3.1.1 Fenilcetonúria**

A Fenilcetonúria (PKU – abreviatura em inglês *phenylketonuria*) é um erro metabólico caracterizado pela hiperfenilalaninemia (HPA), com herança autossômica recessiva (FIGUEIRÓ-FILHO et al., 2004). Foi descrita em 1934 por Folling, médico norueguês, como sendo uma doença rara, grave, de evolução natural que inevitavelmente leva a um atraso significativo na aquisição de habilidades psicomotoras. A PKU é considerada uma doença pan-étnica pela sua grande variabilidade genética. A incidência é variável entre os países e em suas diferentes regiões como mostra a Tabela 1.

**Tabela 1. Incidência PKU no Brasil e em diversos países**

<b>País</b>	<b>Incidência PKU</b>	<b>Referências</b>
<b>Países Baixos</b>	1: 18.000	Verkerk, 1994
<b>Reino Unido</b>	1: 10.000 – 1.13.000	Clark, 1992; Simpson, 1997.
<b>França</b>	1: 17.000	Abadie, 2001.
<b>Irlanda</b>	1: 4.000	Whithead, 1996; Magee, 2002.
<b>Canadá</b>	1 : 22.000	Scriver, 1995.
<b>Áustria</b>	1: 9.600	Scheibenreiter, 1996.
<b>Portugal</b>	1: 12.500	Vaz-Osório, 1999.
<b>Brasil</b>	1:12.000-1:15.000	Jardim, 1992; Schimdt, 1996.

Fonte: KARAN, 2004.

A PKU é considerada a causa mais frequente de retardo mental e decorre de uma alteração no gene do cromossomo 12 que impede a produção da enzima hepática fenilalanina hidroxilase (PHA – *phenylalanine hydroxylase*). Esta enzima é responsável pela conversão do aminoácido fenilalanina em outro aminoácido denominado tirosina (tyr). Para a maioria das pessoas, a fenilalanina é um inofensivo nutriente de importância essencial na nutrição, podendo ser ingerida sem risco para a saúde. Entretanto, um pequeno grupo de indivíduos, estimadamente um a cada 24.310 crianças nascidas na população brasileira (CARVALHO et al, 2003) não podem ingerir alimentos compostos de fenilalanina. O acúmulo do excedente da fenilalanina ingerida (hiperfenilalaninemia) é convertido no ácido fenilpirúvico (encontrado na urina e também no suor). No organismo, o ácido fenilpirúvico é um inibidor de vias metabólicas responsáveis pela produção de determinados lipídeos importantes na constituição da membrana de mielina, fundamental para o funcionamento dos tecidos neurais, o que compromete gravemente o desenvolvimento neurológico do indivíduo (ADKISON; BROWN, 2008). São denominados fenilcetonúricos os indivíduos incapazes de converter a fenilalanina em tirosina (VALADARES; GONÇALVES, 2010).

O diagnóstico precoce da fenilcetonúria evita a instalação de sequelas neurológicas irreversíveis. Desde 1976, no Brasil, a doença é rastreada por meio da triagem neonatal. Os SRTN, mantido pelo Sistema Único de Saúde (SUS), oferecem o acompanhamento desde a coleta dos exames, passagens para consulta e assistência

multiprofissional (FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL, 2005).

O tratamento mais comumente utilizado consiste em restaurar os níveis normais de fenilalanina no sangue por meio da restrição de alimentos ricos em fenilalanina (VILARINHO et al, 2006). A dieta é um fator de complicação, uma vez que a lista de alimentos proibidos é extensa e inclui alimentos comuns aos brasileiros (carnes, arroz, feijão, ovos, diversas frutas, vegetais e derivados de leite e soja), sendo necessária a suplementação com misturas artificiais para amenizar as carências causadas pela restrição alimentar. Até mesmo o leite materno deve ser substituído por formulações de baixo teor de fenilalanina, uma vez que o início precoce do tratamento reflete na eficiência dos resultados (MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006).

A pessoa com Fenilcetonúria necessita de consultas periódicas ao médico, à nutricionista e para controle da dosagem do nível de fenilalanina no sangue torna-se necessário, também, a coleta de amostras de sangue. Isto tudo causa desgastes emocionais na família e, principalmente, para a pessoa afetada (FEPE, 2005). A rotina que se instaura em decorrência da fenilcetonúria pode provocar na família muitas conturbações e desestruturações, da mesma forma como ocorre em outras doenças crônicas na infância (GUIMARÃES; MIRANDA; TAVARES, 2009). Por essa razão, é importante o apoio de profissionais de saúde informados e qualificados que possam amenizar a dor, a angústia, o medo da criança e também da família.

### 3.1.2 Fibrose cística

A fibrose cística (FC), também conhecida como mucoviscidose, é uma doença metabólica sistêmica de origem genética mais comum em caucasianos de origem europeia e rara em asiáticos e negros (CASTELLÓ, 1996; RASKIN et al., 2003). Segundo o Registro Latino-Americano de Fibrose Cística, a doença começa a afetar indivíduos de outras raças, tais como negros, mulatos, indígenas e orientais. No Brasil, observa-se aumento no número de portadores de outras raças, provavelmente, pela miscigenação no país (FARIAS et al., 1997).



Em 1989, foi identificado o gene da fibrose cística por meio da análise sequencial do DNA. Este se situa no braço longo do cromossoma 7, sendo que há uma deleção de três pares de bases, resultando na ausência do aminoácido fenilalanina na posição 508, mutação comumente designada DF508. Esta mutação foi assim denominada na qual "delta" significa supressão e "F" é a abreviação do aminoácido fenilalanina (RASKIN, 2001). Há mais de 1.000 mutações na FC sendo a DF508 a mais comum (RASKIN et al., 2003; THOMPSON, 2002).

A fisiopatologia da FC está intimamente relacionada com a presença de dois alelos com mutações no gene. Esse acidente genético altera o processo eletroquímico, ocorrendo maior excreção de  $\text{Na}^+$  e, secundariamente, de água. Assim, resulta na desidratação das secreções, formando muco que obstrui os ductos e apresentando reação inflamatória e fibrose, o que ocasiona manifestações multissistêmicas (RASKIN, 2001; RIBEIRO; RIBEIRO; RIBEIRO, 2002). A transmissão da FC ocorre de maneira autossômica recessiva, ou seja, os pais possuem em um dos seus alelos a mutação da doença (SANCHÉZ, 2001). Em cada gestação haverá a possibilidade de 25% do casal ter um filho com a presença das duas mutações, um em cada alelo no gene da pessoa com FC.

Pela viscosidade das secreções no organismo, o portador de FC pode ter várias manifestações clínicas, tais como: diarreia crônica, pneumonia recorrente, suor salgado, infertilidade, dentre outros. Assim, o tratamento contínuo, muitas vezes, segue com antibióticos, inalações, enzimas, fisioterapia e internações que se traduzem em uma situação desgastante e de extrema sensibilidade para a família (THOMPSON, 2002).

A incidência de fibrose cística é diversificada de acordo com as populações. Na Europa, nos Estados Unidos e no Canadá varia entre 1:2.000 e 1:5.000 caucasianos nascidos vivos (NVs); no Chile, 1:5.000-6.000; 1:40.000 na Finlândia; 1:42.733 na Venezuela e 1:90.000 na população americana (DAMASCENO, 1999, RIBEIRO, D.; RIBEIRO, O.; RIBEIRO, F., 2002; MACHIN et al., 2004; VEGA-BRICEÑO; SÁNCHEZ DIAS, 2005). No Brasil, há poucos estudos que revelam a incidência exata da FC, salvo alguns pontuais desenvolvidos em Estados específicos, conforme mostra a **Tabela 1** (RASKIN et al., 2003; ALVAREZ et al., 2004). No Rio Grande do Sul, estima-se que a incidência seja de 1:1.587 nascidos vivos e que na região Sul atinge 1:10.000 (RASKIN,

2001). O Grupo Brasileiro de Estudo de FC revela que, no Brasil, há mais de 2.500 pessoas diagnosticadas e tratadas (GBEFC, 2011). No mundo, a FC atinge aproximadamente 70.000 pessoas (CYSTIC FIBROSIS WORLDWIDE, 2008).

Tabela 2 - Estimativa da incidência de FC em alguns Estados brasileiros.

<b>ESTADO</b>	<b>Incidência</b>	<b>Pessoas portadoras do gene da FC</b>
<b>RS</b>	1 em 1.587	1 em 20
<b>SC</b>	1 em 12.048	1 em 56
<b>PR</b>	1 em 6.803	1 em 42
<b>SP</b>	1 em 32.258	1 em 90
<b>MG</b>	1 em 20.408	1 em 72
<b>BRASIL</b>	1 em 7.358	1 em 43

Fonte: Raskin (2001).

A **Tabela 2** mostra que no Estado do Rio Grande do Sul, a FC deixa de ser uma doença rara de acordo com os critérios estabelecidos para esta classificação, ou seja, menor que 5:10.000 habitantes. Com a incidência de uma pessoa afetada a cada 1.587 habitantes corresponderá a incidência de seis pessoas afetadas numa população de 9.522 habitantes. Entretanto, se considerarmos a prevalência nacional e mundial, a FC continua sendo classificada como doença rara.

### 3.1.3 Mucopolissacaridoses

As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas degenerativas que fazem parte de um grupo chamado Doenças de Depósito Lisossomal. A incidência das MPS no Brasil ainda não é conhecida. De acordo com estudos internacionais, a incidência das MPS varia entre 1,9 e 4,5 a cada 100 000 nascidos vivos (VIEIRA, 2007). Entre os subtipos, ela pode variar entre 1 a cada 76 000 na Irlanda do Norte a 1 a cada 478 000 nascidos vivos em Cuba (CASTRO et al, 2014). As manifestações clínicas dessas doenças variam de acordo com a deficiência ou falta de atividade das enzimas envolvidas no catabolismo dos glicosaminoglicanos (GAGS) (Quadro 1).

Quadro 1. Classificação das MPS segundo as deficiências enzimáticas.

<b>DOENÇA</b>	<b>ENZIMA DEFICIENTE</b>	<b>GAGS ACUMULADOS</b>
MPS I (Doença de Hurler, Hurler-Scheie e Scheie)	a-L-iduronidase	Dermatan sulfato Heparan sulfato
MPS II (Síndrome de Hunter)	Iduronato sulfatase	Dermatan sulfato Heparan sulfato
MPS III (Síndrome de Sanfilippo)	A: Heparan-N-sulfatase B: N-cetil-a-D-glicosaminidase C: Acetil CoA: a-glicosaminidase acetiltransferase D: N-acetilglicosamina-6-sulfatase	Heparan sulfato
MPS IV (Síndrome Sly)	b-glucoronidase	Dermatan sulfato Heparan sulfato Condrotin sulfato

Fonte: Micheletti; Martins, 2002.

Os diversos tipos de MPS dividem muitos aspectos clínicos, mas com algumas variações. Estes incluem uma evolução crônica e progressiva, comprometimento multissistêmico, organomegalia, disostose múltipla, hepatoesplenomegalia, mão em garra e fácies grotesca. Audição, visão, respiração, funções cardiovasculares e mobilidade podem estar comprometidas (NEUFELD; MUENZER, 2001).

A herança genética das MPS pode ocorrer de duas formas: herança autossômica recessiva (como na Fibrose Cística) ou herança ligada ao sexo. Na primeira, o casal tem 25% de chance de ter um filho afetado no caso das MPS I, III, IV, VI e VII. Na herança ligada ao sexo, essa chance aumenta para 50% uma vez que o gene defeituoso é carregado pelo cromossomo X da mãe. Assim, a mãe portadora do gene da doença tem 50% de ter um filho afetado e 50% de ter uma filha portadora do gene defeituoso que poderá ser transmitido para seus filhos (as) (MICHELETTI; MARTINS, 2002).

O cuidado multiprofissional é fundamental para amenizar as manifestações multissistêmicas das MPS. Deste modo, a prevenção e tratamento precoces das complicações da doença pode proporcionar melhor qualidade de vida às pessoas afetadas e aos cuidadores familiares.

### 3.2 Programas e políticas públicas de saúde e as doenças raras

As doenças genéticas despontam como um problema de saúde na medida em que influenciam o quantitativo das estatísticas da morbimortalidade infantil e, qualitativamente, na qualidade de vida dos portadores e familiares. Deste modo, pesquisadores e gestores brasileiros, ao considerarem experiências positivas de outros países, visualizaram o exame de triagem neonatal como instrumento para triar, diagnosticar precocemente e tratar pessoas com algumas doenças genéticas e como esta ameniza o impacto da doença no indivíduo e família.

No Brasil, a triagem neonatal foi introduzida pelo pediatra Benjamin Schmidt, em 1976. De início, o rastreamento neonatal foi obrigatório 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 triagem neonatal tornou-se obrigatória em todo o país, por meio da Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992 (BRASIL, 2002; BRASIL, 1990), passando a denominar-se popularmente como “teste do pezinho” (FREITAS, 1990).

Para ampliar as doenças triadas no país foi criada em 6 de junho de 2001, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), com o objetivo de detectar os casos, confirmar o diagnóstico e instituir o acompanhamento e tratamento da fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doenças falciformes, outras hemoglobinopatias e fibrose cística. Em consonância com os princípios de equidade, universalidade e integralidade do Sistema Único de Saúde (SUS), o PNTN visa atingir 100% dos recém-nascidos vivos (BRASIL, 2001).

O programa institui fases de implantação nos Estados brasileiros de acordo com o número de nascidos vivos triados. Ao implantar o PNTN, o Estado é classificado como fase I permitindo a detecção da fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Quando a cobertura da triagem neonatal ultrapassa 50% dos nascidos vivos (NV) pode-se solicitar a fase II para a detecção hemoglobinopatias. Quando a cobertura atinge 70% dos NV pode-se solicitar a fase III para triar a fibrose cística. A fibrose cística somente é triada em cinco Estados brasileiros: Paraná, Santa Catarina, Minas Gerais, Espírito Santo e

Goiás. (BRASIL, 2001; SOCIEDADE PAULISTA DE PNEUMOLOGIA E TISIOLOGIA, [2000?]).

No Estado do Rio Grande do Sul (RS), o exame de triagem neonatal é realizado nas unidades de saúde de todos os municípios. Antes da Portaria do PNTN, o Estado já realizava os exames desde 1999 em virtude do Decreto Estadual nº 39860 que institui a Política Estadual de Controle da Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias. Atualmente, mesmo com a cobertura de 86% de NV triados o Estado não regulamentou a fase III para triar a fibrose cística, doença com maior prevalência no Estado em relação a outros Estados brasileiros (SESA-RS, 2011). Esta situação sugere que outros fatores podem estar envolvidos na evolução das fases do programa, principalmente, a vontade política de gestores e o controle social do Estado.

O Estatuto da Criança e do Adolescente (1990) é esclarecedor quando no Artigo 10, determina: “proceder a exames visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais”. Percebe-se que mesmo cientes das tecnologias que podem melhorar a qualidade da vida das pessoas, o grande problema está na priorização das políticas sociais locais para que a condição das doenças raras seja mais equânime no país.

O PNTN é considerado um programa importante dentro da medicina preventiva, sendo que os programas existentes beneficiam não somente os indivíduos afetados pelas doenças diagnosticáveis e suas famílias, mas também auxiliam no levantamento de informações e ganho de conhecimento sobre as doenças triadas, relacionado a dados epidemiológicos, fisiopatologia, diagnóstico e tratamento. As consequências positivas são visíveis e favorecem ao sucesso deste programa, tais como: diminuição da mortalidade infantil; presença de sistema hierarquizado que acolhe as famílias e crianças acometidas; equilíbrio do sistema familiar e qualidade de vida às crianças diagnosticadas.

Por outro lado, alguns aspectos do programa merecem ser repensados, principalmente, em relação ao ambiente geográfico dos SRTN uma vez que municípios mais distantes dos grandes centros, onde se localizam os serviços de referências, são desfavorecidos quando uma família é alertada sobre a possibilidade da doença. A descentralização dos SRTN, como o Estado de São Paulo que possui oito SRTN –

APAE de São Paulo, APAE de São Caetano, Campinas, Bauru e outros - é sugestão para evitar abandonos de tratamento e de internações desnecessárias (UNISERT, 2011).

Ao analisar as políticas públicas de saúde, destacando-se a Estratégia Saúde da Família (ESF), percebe-se a ausência de priorização da triagem neonatal na atenção básica, assim como é dado ao calendário de vacina infantil. A última política de atenção à gestante e à criança foi regulamentada em 2011, denominada Rede Cegonha (Portaria nº 1459/2011). Observa-se também a ausência de priorização em relação a este exame ao neonato (BRASIL, 2011). Outra política mais específica foi criada em 2009, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no Sistema Único de Saúde (SUS) (Portaria nº81/2009), que não foi aprovada pela Secretaria da Atenção à Saúde até o presente momento o que se configura como um descaso por parte do governo (SBGC, 2009; HOROVITZ et al., 2006; BRASIL, 2009).

No Estado do RS há programas que fortalecem algumas leis brasileiras, como o Programa da Primeira Infância Melhor que contempla a triagem neonatal como prioridade no Estado. O exame é realizado preferencialmente entre o terceiro e sétimo dia de vida ou antes de completar um mês de idade. Em relação às doenças raras, foi encontrado um projeto de Lei nº 138/2008 direcionada aos pacientes com anemia falciforme, com o objetivo de assegurar o acompanhamento, aconselhamento genético preventivo e assistência médica às pessoas acometidas (SESA-RS, 2011).

As políticas voltadas para a pessoa com doença rara e sua família ainda são insuficientes em países em desenvolvimento, como o Brasil. Boy e Schramn (2009) afirmam que as políticas mundiais para doenças raras tiveram início em 1983, nos Estados Unidos, com a criação do *Orphan Drug Act*, seguindo-se o Japão em 1993, a Austrália em 1997 e a União Europeia, que criou uma política comum enfocando os medicamentos órfãos.

Em 1993, a Dinamarca organizou dois centros especializados para as doenças raras, em seguida a Suécia e a Noruega fizeram o mesmo. Em 2001, a Itália designou centros regionais e a França implementou o primeiro plano nacional para as doenças raras entre 2005 e 2008 e logo em seguida, a Bulgária, a Romênia, a Espanha e Portugal. Por toda a parte, os portadores e suas associações estão desempenhando

papel fundamental durante todo o processo de evolução (NOURISSIER, 2009). No Brasil, a criação do PNTN possibilitou a implantação de serviços de atendimento às doenças raras, porém limitado a quatro doenças – fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme e fibrose cística.

Além dos centros de pesquisa, o que tem mobilizado a consciência pública em relação às doenças raras no desenvolvimento e disseminação de informações são as organizações de pacientes que estão amplamente se difundindo e levantando fundos para melhorar o acesso das pessoas com doenças raras e suas famílias. Entre essas organizações, estão incluídas: Associação Brasileira de Porfíria, Associação Brasileira da Síndrome de Williams, Associação Brasil Huntington, Comunidade Síndrome de Angelman e Associação Brasileira de Talassemia.

No dia 28 de fevereiro de 2011 comemorou-se o quarto Dia Mundial de Doenças Raras para aumentar a conscientização da sociedade ao redor do tema “Raro porém igual”. Neste sentido, foi aprovado o projeto de lei nº 159/2011 que estabeleceu o Dia Nacional de Doenças Raras no último dia do mês de fevereiro. Um espaço social para associações, familiares e pessoas com doenças raras, com o objetivo de despertar a atenção de indivíduos, organizações de pacientes, profissionais de saúde, pesquisadores de drogas medicamentosas e autoridades de saúde pública para doenças raras (BRASIL, 2011).

Este panorama descrito mostra que é necessária a atenção dos órgãos governamentais para as doenças raras. De acordo com Salzano e Bortolini (2002), os pacientes com condições genéticas ou parcialmente genéticas são admitidos mais precocemente em hospitais, têm maior número de cirurgias e estão mais predispostos a morrer por doenças não-genéticas. Esta informação justifica a urgência de ações voltadas para este público, que vive órfão de leis e de direitos que os amparem.

### **3.3 A relação família e doença rara**

O momento do diagnóstico de uma doença rara, geralmente, mobiliza nos pais sentimentos de incerteza e insegurança, além de temor pela vida do filho. É uma situação delicada que demanda sensibilidade da equipe de saúde, pois afeta em graus

variáveis a vida familiar, dependendo da maneira como são passadas aos pais as informações sobre a doença, o tratamento, os cuidados requeridos e o prognóstico (PIZZIGNACCO, MELO, LIMA, 2011; KAI et al, 2009). Sem orientação adequada, o diagnóstico recebido pode interferir negativamente na vinculação dos pais com a criança, sobretudo, no que se refere às falsas expectativas em relação ao filho e no processo de aceitação ou rejeição deste (RODRIGUES; ARAÚJO; MELO, 2010).

As doenças raras podem trazer prejuízos importantes, como perpetuar desigualdades na família e/ou sociedade pelo estigma, conflitos decorrentes do sentimento de culpa entre pais, dificuldade de inserção na escola, no mercado de trabalho e nos relacionamentos sociais (PIZZINACCO; MELO; LIMA, 2010). Algumas doenças raras podem provocar sérias limitações, como é o caso da mucopolissacaridose que apresenta limitações físicas, como dificuldade para estender os dedos (dificultando o simples ato de pegar um lápis), joelhos e articulações, além de face com características grosseiras, dentre outras dificuldades (AZEVEDO et al, 2010). Nestes casos, os familiares parecem ser os únicos capazes de entender e apoiar a vida permeada de limitações da pessoa.

Por essas, entre outras razões, é significativo o impacto da doença na vida dessas pessoas e suas famílias, uma vez que ela altera todo o cotidiano decorrente da necessidade de mudar de local de residência para ficar mais próximo do serviço de referência ou mais próximo da família. E também pela necessidade de reduzir o tempo de trabalho e até mesmo parar de trabalhar. Além disso, estes pacientes, muitas vezes, são rejeitados por parte dos profissionais de saúde, devido a complexidade da doença (EURORDIS, 2009).

Nos estudos com famílias de pessoas com doenças crônicas, a mãe se destaca como responsável pelos cuidados diários do filho, muitas vezes abrindo mão de outros papéis para dedicar-se exclusivamente ao filho doente (PIZZIGNACCO, MELO, LIMA, 2011; GUIMARÃES, MIRANDA; TAVARES, 2009; LUZ, 2008; QUITTNER et al, 1992). Somado a isto, um estudo associou a condição de ser mãe de pessoas com uma doença rara a uma deterioração da qualidade do sono, aumento de depressão e ansiedade (YILMAZ et al., 2008). Já no estudo de Quittner et al (2007), mães deprimidas foram associadas com filhos que possuem melhor adesão ao tratamento da



doença. Os resultados deste estudo permitem inferir que mães deprimidas estão menos disponíveis para criança ou adolescente com a doença, o que favorece o desenvolvimento de autonomia do portador em seu tratamento. Estas evidências mostram que na prática profissional da Enfermagem, estar atento a estes transtornos psicossociais em mães, pais ou cuidadores e crianças com doenças raras pode ser considerado parte essencial de cuidar destas famílias (SMITH et al., 2010; WILLIAMS et al, 2009).

Quanto a participação do pai no desenvolvimento do filho com a doença crônica, um estudo mostrou que o envolvimento pode influenciar na adaptação da criança ao estresse psicológico, bem como melhor gestão da juventude, habilidades de enfrentamento e facilidade no desempenho escolar (WYSOCKI, GAVIN, 2006). O envolvimento paterno com a doença crônica do filho revela-se, portanto, como importante alvo de intervenção de Enfermagem destinada a promover adaptação da família aos desafios.

A reorganização da família com um de seus membros com uma doença rara constitui um estresse diário, mas não impossível, embora possa provocar alterações em domínios diversos na vida, incluindo papéis conjugais e laborais, além das expectativas para o futuro e as relações em seu meio social (QUITTNER, GLUECKAUE, JACKSON, 1990). Com o passar do tempo, as famílias adaptadas aos cuidados essenciais do filho com necessidades específicas seguem fazendo planos, pois acreditam em uma nova perspectiva de vida para si e para a pessoa com a doença rara (GUILLER; DUPAS; PETTENGILL, 2009). A rotina de medicações e acompanhamento multiprofissional acontece com naturalidade no sistema familiar, visto de modo positivo pelos seus membros.

A busca de outras famílias que vivenciam situação semelhante é um comportamento comum entre as famílias, especialmente logo após o diagnóstico da doença. Entretanto, a condição de raridade pode refletir em dificuldades para encontrar informações sobre a doença e outras famílias para apoio (LUZ; CARVALHO; SILVA, 2011).

As organizações de pessoas com doenças raras também possuem papel fundamental na relação entre famílias e serviços de saúde. Estudos alegam que as

associações, grupo de indivíduos capacitados e empoderados, produzem resultados positivos na saúde coletiva. Estes órgãos sociais podem ter impacto direto nas decisões individuais, por meio da capacitação de pacientes visto que a gestão dos cuidados em saúde melhora muito (AYMÉ, KOLE, GROFT, 2008; LUZ, CARVALHO, SILVA, 2011). Muitas vezes, as associações que as congregam são responsáveis por localizar e traduzir as pesquisas internacionais mais recentes sobre sua patologia, e encaminhando-as para seus médicos (BRASIL, 2011 – SP).

O estudo de Hodgkinson e Lester (2002), com o objetivo de explorar as estratégias de enfrentamento de mães de crianças com doenças raras, mostrou que buscar apoio de outras pessoas, incluindo profissionais de enfermagem, é frequente. Algumas mães relataram que voltavam ao serviço de saúde a procura do Enfermeiro quando tinham preocupações, principalmente, em relação à interpretação de informações médicas.

A Enfermagem pode ajudar a família no compartilhamento de informações sobre a doença, principalmente, ao filho acometido por se tratar de uma doença rara e genética (GALLO et al, 2005). Neste campo, a Enfermagem brasileira vem conquistando seu espaço, porém, ainda são poucos os profissionais que se interessam por esta área do conhecimento (ABRAHÃO, 2000; FURTADO; LIMA, 2003; FLÓRIA-SANTOS; NASCIMENTO, 2005).

Algumas políticas públicas podem amenizar o sofrimento das famílias com doença rara. A triagem neonatal, exame que possibilita o diagnóstico precoce de algumas doenças raras, proporciona qualidade de vida às pessoas acometidas e seus familiares. Inclui também a, preservação das condições financeiras da família evitando gastos desnecessários com consultas médicas, medicamentos e internações. Estudo realizado por Mérelle et al. (2003), com o objetivo de explorar a experiência do diagnóstico precoce e tardio da fibrose cística com 45 pais, mostrou que o diagnóstico precoce foi associado com mais confiança nos profissionais de saúde e vivência menos negativa. Os pais com diagnóstico tardio descreveram a doença do seu filho como mais grave em comparação aos pais de crianças com diagnóstico precoce.

Tendo em vista que a família é a cuidadora da pessoa com uma doença rara, ela precisa ser instrumentalizada para prestar os cuidados e, para tanto, necessita de apoio

em informações e recursos financeiro e emocional para enfrentar os desafios que uma doença de natureza rara aporta. Para tanto, é indispensável mudanças na postura dos profissionais de Enfermagem ao trabalhar com esta clientela específica, principalmente, ajudando-as a visualizar possibilidades para administrar a situação, vivenciada por todos, com menos danos possíveis e mais confiança.

## 4. REFERENCIAL TEÓRICO

---

Estudar as famílias, particularmente, aquelas que vivenciam uma doença rara, é uma situação complexa porque é nesse espaço onde ocorrem inúmeras interações simultâneas que determinam a forma como administram os problemas que enfrentam. Na relação com os serviços de saúde, a experiência das famílias com uma doença pouco conhecida, constroem-se desde o nascimento do filho e se prolonga ao longo da vida em busca de cuidado e assistência à saúde. Para que a Enfermagem possa visualizar formas de intervenção no sentido de ajudá-las no enfrentamento cotidiano de inúmeros desafios, com os quais se deparam, é necessário primeiramente conhecer e compreender essas interações desde o microcontexto familiar ao macrocontexto onde as políticas públicas de saúde são definidas.

A Teoria Bioecológica de Urie Bronfenbrenner se mostra como uma referência plausível para orientar um estudo que objetiva aprofundar o conhecimento sobre a relação da família de uma pessoa com doença rara com os serviços de saúde. Esta teoria preconiza o exame dos fenômenos em seu ambiente natural, a partir das interações experienciadas pelas pessoas nos diferentes sistemas que constituem o seu contexto de vida, no tempo histórico em que vivem e, ainda, levando em consideração as características individuais das pessoas envolvidas. As experiências dessas famílias com as diferentes estruturas sociais determinam a direção, a força e o rumo dos processos vivenciados.

Com base na Teoria Bioecológica, é possível compreender a relação das famílias com diversas pessoas e diferentes ambientes, a partir da vivência com a doença rara em um de seus membros, com enfoque no contexto dos serviços de saúde. Para se conhecer o fenômeno em estudo, faz-se necessário identificar as modificações ao longo do tempo nas vivências e nas concepções das pessoas, e como estas são incorporadas em outros momentos e outros ambientes nos quais a família participa (BRONFENBRENNER, 2011). Deste modo, as interações protagonizadas entre as famílias e os serviços de saúde podem sofrer influência de diversos sistemas, o que é compatível com o modelo proposto por Bronfenbrenner para a compreensão de um

dado fenômeno. Esse modelo é constituído por quatro núcleos inter-relacionados: o processo, o contexto, a pessoa e o tempo (BRONFENBRENNER; MORRIS, 1998).

O **processo**, considerado o componente central do modelo, se refere às diferentes formas de interação vivenciadas “face a face” entre a pessoa, os objetos, os símbolos e outras pessoas de seu entorno. Para serem efetivos, essas interações devem se estender durante um período de tempo suficientemente duradouro que possibilita incorporar um nível crescente de complexidade e vivenciado por um ser humano ativo, biopsicologicamente em evolução (BRONFENBRENNER, CECI, 1994).

Na intimidade da vida familiar, as interações significativas envolvem, entre outros a expectativa dos pais com o nascimento de uma criança saudável; a composição familiar (díade, tríade, tétrades), o estágio do ciclo de vida familiar (separação do jovem adulto da sua família, casamento, nascimento de filhos, adolescência dos filhos, filhos adultos e pais idosos) que pode aportar maior ou menor experiência para administrar problemas conjuntamente; a condição econômica da família que pode favorecer ou não o deslocamento aos centros de referência, aquisição de medicamentos e acesso a serviços privados. As interações sociais podem se modificar a partir do aparecimento da doença na família uma vez que a preocupações em relação ao tratamento da doença, podem dificultar que o ambiente natural da família permaneça como antes.

As interações das famílias com os serviços de saúde são percebidas, diretamente, nas relações com os profissionais de saúde e, indiretamente, com as políticas públicas sociais e de saúde. As competências, conhecimentos, rotina de serviço e formação destes profissionais estão ligados a outras doenças, geralmente mais comuns, o que fragiliza a relação destas famílias com os serviços de saúde. Geralmente, os serviços especializados e associações de pacientes são os principais dispositivos encontrados pelas famílias para receber apoio material, emocional e informação, além de profissionais especializados.

Em outro nível, as interações significativas que influenciam a capacidade de enfrentamento da família que podem estar associadas ao trabalho dos pais. Frequentemente, a mãe pode se sentir obrigada a interromper ou abandonar o emprego para se dedicar ao cuidado do filho. Neste estudo, estão inclusas também as

interações que a família mantém com famílias que convivem na mesma condição, amigos, vizinhos, membros da igreja, entre outros.

O **contexto**, outro elemento da Teoria Bioecológica, refere-se ao meio ambiente ecológico do qual o sujeito está em constante interação, seja no trabalho, escola, comunidade, igreja e/ou serviços de saúde, que é classificado por Bronfenbrenner e Morris (1998) em quatro níveis: microssistema, mesossistema, exossistema e macrossistema. Todos esses sistemas estão articulados e são interdependentes, devendo ser considerados em sua totalidade na percepção de cada indivíduo.

O microssistema como um padrão de atividades, papéis sociais e relações interpessoais experienciados por uma pessoa em desenvolvimento, denominada pela situação face a face, pode ter a família como principal representante na relação com os serviços de saúde, seja representado pela mãe, pai e/ou avós, a qual interage face a face com os serviços de saúde. Uma análise do microssistema deve levar em conta o sistema interpessoal total operando num ambiente (BRONFENBRENNER; MORRIS, 1998). Além disso, a própria família possui suas relações face a face por meio de um movimento de troca entre os seus integrantes com eles mesmos e com o meio.

Os comportamentos de um dos membros influenciam e são influenciados pelos comportamentos dos outros membros (PRATI, 2009). Neste estudo, estão inclusas as relações familiares para enfrentar os desafios da doença rara na família, bem como os deslocamentos aos serviços de referência e deficiência dos serviços de saúde para atender as especificidades da doença (FURTADO; LIMA, 2001; PIZZINACCO; LIMA, 2011).

O mesossistema “compreende a relação existente entre dois ou mais microssistemas” (BRONFENBRENNER; MORRIS, 1998, p. 69). Este nível é alterado ou constituído sempre que a pessoa em desenvolvimento entra ou sai de um contexto, que se refere a contextos que talvez a pessoa nunca esteve presente diretamente, mas que influenciam no seu contexto imediato. O mesossistema pode ser ampliado sempre que a pessoa passa a fazer parte de novos contextos (BRONFENBRENNER; MORRIS, 1998). Nesse nível contextual destaca-se a importância do suporte social, como exemplo, a associação de pacientes e familiares que se constitui em um conjunto de famílias que vivenciam níveis ecológicos semelhantes. As organizações de pacientes se

configuram como cruciais para o enfrentamento da doença. Oferece suporte social, emocional e financeiro para aceitar a doença de forma mais branda e com expectativa de qualidade de vida (LUZ; SILVA; CARVALHO, 2011). Assim, transitar em diversos contextos parece fundamental para o equilíbrio no contexto da família.

O macrossistema se refere ao padrão global de características dos demais sistemas de uma determinada cultura ou contexto social mais amplo (BRONFENBRENNER, MORRIS, 1998). É o nível ecológico que inclui os elementos sociopolíticos e culturais, situando-se em contextos mais afastados das interações familiares, mas que exerce forte influência sobre os demais sistemas. A visão que permeia as políticas públicas de saúde em vigência no Brasil parece garantir o acesso ao serviço de saúde às doenças comuns na população. Assim, a política de prevenção e promoção implantadas nos serviços não favorece famílias que vivenciam uma doença rara, intensificando os desafios que enfrentam a partir do diagnóstico em termos de acesso, resolutividade e integralidade da assistência.

O **tempo** também é considerado como elemento importante na percepção e direção do fenômeno vivenciado pelas famílias. Bronfenbrenner e Cecci (1994) afirmam que o tempo permite compreender a influência das mudanças e continuidades ao longo do ciclo de vida do indivíduo e destaca as influências tanto nas características da pessoa quanto na passagem do tempo, no ambiente e na sociedade em geral. O tempo histórico da família é marcado pelos acontecimentos da vida cotidiana (BRONFENBRENNER, MORRIS, 1998). Neste estudo, o cotidiano acontece por meio dos eventos históricos familiares, o tempo em que a família se constitui apenas do casal, depois com o nascimento do(s) filho(s), o momento de educar estes filhos, e assim por diante.

Na família, o autor relaciona com a reconstrução dos projetos e a vida familiar ajustando ao tempo de viver com um de seus membros, com o nascer de uma criança com a doença, o tempo de se acostumar com o diagnóstico pela família, o tempo de aprender os cuidados essenciais para a qualidade de vida deste membro, o tempo de romper conceitos e, por meio das situações do acaso, criar uma organização familiar nunca planejada anteriormente. Uma família que passa a se desenvolver como outra família, que faz com que ela venha tornar-se (vir a ser) um contexto/espço/lócus de

desenvolvimento para seu(s) membros: os pais podem vir a ser (desenvolver-se) não simplesmente pais, mas pais de uma criança/filho que tem uma característica diferenciada (uma doença rara); esse filho, a partir das interações “positivas” que vivencia torna-se uma pessoa (desenvolve-se) que, mesmo tendo uma doença rara se constrói como um sujeito de direito. O mesmo acontece com os irmãos e os demais membros da família.

Nos serviços de saúde, o tempo tem forte impacto na atenção às doenças raras uma vez que essas doenças geram sequelas irreversíveis à criança, sem o tratamento imediato, como exemplo, a fenilcetonúria que pode causar deficiência mental quando não-tratada desde o nascimento. Um estudo realizado nos Estados Unidos (USA), com profissionais de saúde, evidenciou os serviços da atenção básica como despreparados para fornecer cuidados às crianças com resultados positivos do exame diagnóstico de uma doença rara. Por exemplo, o estudo verificou que quase 20% dos pediatras e metade dos médicos de saúde da família relataram serem incompetentes para discutir a fenilcetonúria com a família de recém-nascido com um resultado positivo do exame (KEMPER et al, 2006).

De acordo com Bronfenbrenner e Morris (1998), há três características da **pessoa** que pode influenciar no desenvolvimento e que tem o poder de afetar os processos proximais no curso da vida, que são: as disposições, recursos e as demandas. Entretanto, este estudo se utilizará apenas dos recursos pessoais que são marcados pelas experiências, bagagem de conhecimento e habilidades da família em relação ao fenômeno. Como exemplo, a experiência da família que vivencia a doença há anos e uma família que recebeu o diagnóstico há poucos meses. Essas características pessoais farão com que as pessoas interajam com os serviços de saúde de forma diferenciada, mas não necessariamente de modo pior ou melhor. Além disso, outras características pessoais das pessoas que compõem o núcleo familiar podem influenciar o modo como as interações ocorrem em cada família, tais como idade, sexo, empregabilidade, estado civil, escolaridade, número de membros, dentre outros.

Portanto, para aprofundar o conhecimento sobre a relação das famílias e serviços de saúde, a Teoria Bioecológica do Desenvolvimento abre caminho para a investigação sobre as interações que ocorrem neste ambiente familiar e dos diversos



contextos, particularmente o contexto dos serviços de saúde, nos quais esta se encontra inserida.

## 5. METODOLOGIA

---

### 5.1 Tipo de estudo

Este estudo, de natureza qualitativa, integra a programação de pesquisa do Grupo de Estudo e Pesquisa em Família, Enfermagem e Saúde (GEPEFES), do período 2010 a 2013. Trata-se de um estudo que alimenta a linha de pesquisa do GEPEFES – Resiliência e promoção da saúde da família – na medida em que está direcionado para a construção de conhecimento acerca das experiências vivenciadas por famílias em que um de seus membros é portador de uma doença considerada rara e, nesta condição, enfrenta inúmeros desafios na relação com os serviços de saúde.

A abordagem qualitativa na condução deste estudo deve-se ao fato desta possibilitar a investigação aprofundada da perspectiva dos indivíduos que compõem a família, assim como as múltiplas interações que vivenciam em diferentes níveis do contexto onde concretizam sua existência. Por meio da pesquisa qualitativa trabalha-se com o universo de significados, motivos, aspirações, crenças, valores e atitudes, ou seja, o pesquisador tem a possibilidade de “mergulhar” no universo das interações dos sujeitos pesquisados (MINAYO et al., 2002). Neste estudo, esta abordagem é fundamental uma vez que visa aprofundar o conhecimento sobre os desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, envolvendo os significados de saúde/doença, as razões, os sonhos, os percalços enfrentados pelas famílias neste contexto.

Do ponto de vista de sua finalidade, o presente estudo pode ser classificado como exploratório, uma vez que a temática doença rara é pouco abordada nos estudos da área de Enfermagem. A lacuna gerada pelo pouco conhecimento justifica a necessidade de conhecer os problemas prioritários das famílias, assim como, as estratégias por elas utilizadas para responder suas necessidades na vivência com a doença rara (RICHARDSON, 2010).

## 5.2 Fonte de dados e Participantes do estudo

Para responder ao objetivo específico 1, a amostra em estudo foi composta pelas informações obtidas em 86 prontuários de famílias em acompanhamento no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), sediado no município de Porto Alegre/RS. Para os **objetivos 2, 3 e 4**, foram selecionadas 16 famílias, residentes no Rio Grande do Sul, com uma destas doenças raras: fenilcetonúria, fibrose cística e as mucopolissacaridoses, cadastradas no SRTN ou Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) ou na Associação Gaúcha de Mucopolissacaridoses (AGMPS). A inclusão da fenilcetonúria e fibrose cística justifica-se por se tratarem de doenças triadas pelo SRTN do Rio Grande do Sul (RS) que, conforme referido anteriormente, está na fase III de implantação do PNTN. Particularmente, a Fibrose Cística, no Rio Grande do Sul, possui a mais alta incidência (1:1.587 NVs) em relação a outros Estados do Brasil (RASKIN, 2001).

A inclusão de famílias com um dos três diagnósticos especificados justifica-se pela necessidade de ampliar a possibilidade de localizá-las e, ao mesmo tempo, porque sendo triadas no RS, por meio de um serviço, facilita o acesso da pesquisadora à essas famílias. Por outro lado, a estratégia de utilizar os serviços com registros de pessoas com doenças raras como ponto de partida para o recrutamento de sujeitos a pesquisa deve-se ao fato deste facilitar a obtenção de uma amostra significativa (RICHESSON et al., 2009), considerando ser significativo, no caso de doenças raras é diferente das outras doenças comuns.

É importante destacar que a seleção destas famílias foi definida conjuntamente com as coordenadoras dos serviços de referência e associações, utilizando os seguintes critérios de seleção: (a) ser pai, mãe e/ou familiar próximo da pessoa com doença rara; (b) aceitar participar do estudo; (c) residir no Estado do Rio Grande do Sul (RS); (d) estar cadastrado nos serviços de referência do RS. 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) (APÊNDICE A).

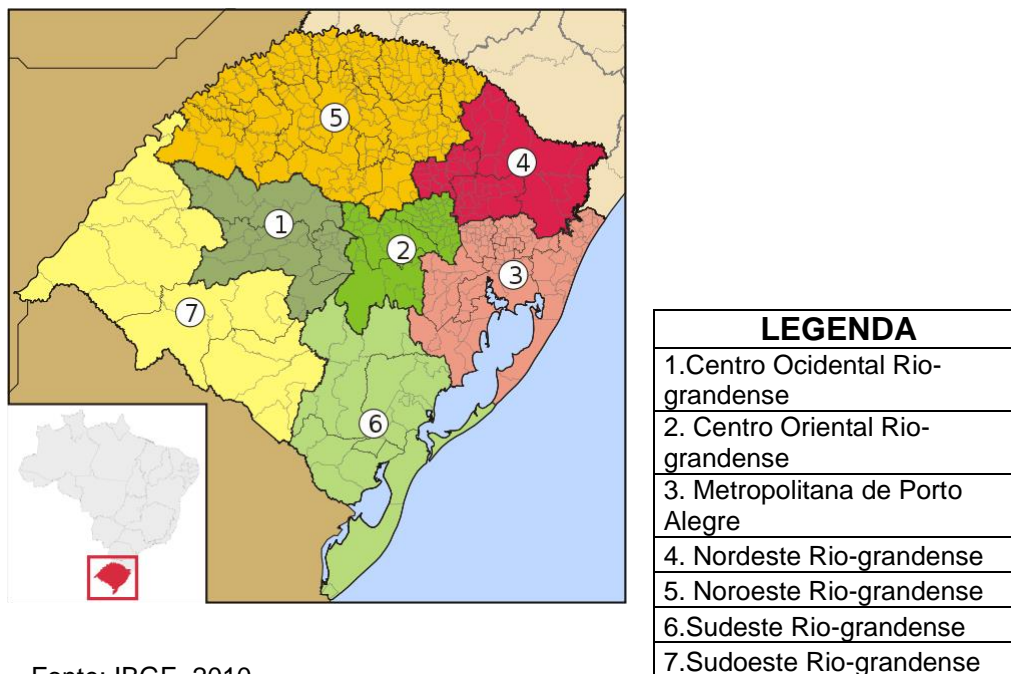
No total de famílias recrutadas para este estudo procurou-se uma distribuição o

mais uniforme possível entre famílias residentes no interior do Estado e na capital. A inclusão de famílias residentes no interior do Estado justifica-se pelo fato de viverem distante da associação de apoio e dos centros de referência, e, portanto, a experiência de cada vez poderia favorecer a visualização, com riqueza de detalhes, das dificuldades em relação ao diagnóstico, tratamento e os inúmeros desafios que enfrentam.

### 5.3 Região de abrangência do estudo

A pesquisa foi realizada com famílias residentes em sete regiões do Estado do Rio Grande do Sul (RS), representadas no mapa da Figura 1.: Centro Ocidental Rio-grandense; Centro Oriental Rio-grandense; Metropolitana de Porto Alegre; Nordeste Rio-grandense; Noroeste Rio-grandense; Sudeste Rio-grandense e Sudoeste Rio-grandense (IBGE, 2010).

**Figura 1.** Mapa do Estado do Rio Grande do Sul, com destaque para as regiões de abrangência deste estudo.



Fonte: IBGE, 2010.

Na **capital**, região metropolitana de Porto Alegre, estão localizados os serviços

de atendimentos às pessoas com doenças raras, o que obriga as famílias residentes no interior a se locomoverem, frequentemente, das cidades onde residem até à capital. O Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) está sediado no Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), em Porto Alegre-RS, sendo que este é referência para analisar as amostras do teste do pezinho dos exames de fenilcetonúria, hipotireoidismo, anemia falciforme e fibrose cística (HMIPV, 2012).

Em relação à fibrose cística, existem duas associações de pacientes e familiares no RS. A AGAM que atende em torno de 237 pacientes e fornece antibióticos, enzimas pancreáticas, dieta líquida enteral e outros medicamentos importados, cujo custo mensal é alto. A segunda, Associação de Apoio a Portadores de Mucoviscidose do Rio Grande do Sul (AMUCORS), está sediada em Novo Hamburgo-RS, tem cadastradas 103 famílias. Neste estudo, algumas famílias foram recrutadas com o apoio da primeira associação, a AGAM, devido a sua localização na capital do Estado e o maior número de pacientes atendidos (AGAM, 2011; AMUCORS, 2011).

As famílias de pessoas com Mucopolissacaridoses estão vinculadas à AGMPS. Esta entidade possui 45 pacientes cadastrados e tem como objetivos principais divulgar as MPS, promover eventos e dar suporte às pessoas afetadas e suas famílias quanto ao acesso ao tratamento no Estado do Rio Grande do Sul.

#### **5.4 Coleta de dados**

A coleta de dados ocorreu em duas etapas, no período compreendido entre novembro/2012 e março/2013, nos próprios serviços (SRTN, AGAM e AGMPS) envolvidos neste estudo. Na primeira etapa, destinado a responder ao objetivo específico 1, buscou-se dados para caracterizar o perfil sócio-demográfico das famílias, de residentes no RS, cadastradas no SRTN do Estado. A fonte secundária de dados foi constituída de prontuários existentes no SRTN, nos quais foi realizado levantamento das informações relativas à cidade/região de residência, idade, estado civil, escolaridade dos pais, constituição familiar, número de filhos, profissão e renda. Os dados referentes às pessoas acometidas por uma doença rara focalizaram: idade, sexo, raça, tipo de doença rara e idade do diagnóstico. Quanto a rede de serviços sociais e

de saúde foram extraídos os dados relativos ao suporte no âmbito do(a): prefeitura da cidade local, escola, posto de saúde, conselho tutelar, serviço judicial e/ou diversos profissionais de saúde e/ou social (APÊNDICE B). Um total de 108 pessoas estava cadastrado no serviço, porém foram analisados 86 prontuários disponíveis no momento da coleta de dados. A dificuldade de acesso aos demais estava relacionada a: transferência para outro serviço, óbito ou prontuários não encontrados.

Na segunda etapa, para responder aos objetivos 2, 3 e 4, foram selecionadas 16 famílias contactadas de modos diferentes, de acordo com o local de recrutamento. No **SRTN**, conforme acordado previamente com a coordenação do serviço, as famílias foram apresentadas à pesquisadora durante a consulta com a médica Endocrinopediatra. Esta estratégia visou facilitar a aproximação com os sujeitos e possibilitar mais confiança aos membros da família, em relação a participação na pesquisa. Neste serviço, oito famílias de pessoas com fenilcetonúria participaram do estudo. Na **AGAM e AGMPS**, as famílias foram previamente contactadas via telefone, ocasião em que foram informadas pela coordenadora do serviço sobre o estudo e convidadas a participar. A pesquisadora fez o segundo contato via telefone, para agendar o dia e o horário para a entrevista. Destes serviços, participaram cinco famílias de pessoas com fibrose cística e três com mucopolissacaridoses. As entrevistas foram realizadas no domicílio ou no próprio serviço.

Para obtenção dos dados foi utilizada a entrevista semiestruturada (APÊNDICE C), contendo na primeira seção a identificação dos participantes da família, dados sociodemográficos, diagnósticos e tratamento da doença. A segunda seção consta de questões abordando o histórico da família na relação com a doença, a aceitação da doença e as estratégias adotadas para superar os desafios de viver com uma doença rara. A terceira seção é composta de questões que retratam a vida familiar, buscando conhecer o seu cotidiano antes e depois da doença rara, como reorganizam os papéis entre seus membros, as dificuldades que enfrentam e o planejamento da vida social. A quarta seção trata da interação da família com a rede de serviços, com ênfase nas necessidades prioritárias sentidas pela família, a identificação das redes de apoio e as estratégias para enfrentar o problema, assim como o percurso que a família realiza no sistema de saúde.

## 5.5 Procedimentos de análise de dados

Para a organização, análise e a interpretação dos dados foi construída uma matriz teórica, tendo por base o modelo biológico de Bronfenbrenner e os objetivos deste estudo. Esta matriz foi estruturada a partir dos quatro elementos centrais do modelo bioecológico: processo, características pessoais, contexto e tempo. O processo foi representado pelas interações em algumas direções: a relação entre os membros da família e a pessoa com a doença rara; a relação entre a família e serviços de saúde; a relação entre família e outros contextos (trabalho, escola/creche, faculdade, amigos, vizinhos e igreja). Esses aspectos possibilitaram visualizar o processo de tornar-se família de uma pessoa com doença rara.

As características pessoais foram consideradas com base em alguns fatores sociais: local de residência (residentes no interior do Estado, região Metropolitana e na capital); ocupação, escolaridade, renda familiar e estado civil, considerando a complexidade do acesso aos serviços de referência; bagagem de conhecimento, as experiências de cuidado com outros filhos foram analisados no estudo.

Com relação ao contexto, foram considerados o contexto da família, a existência de estruturas de apoio, emprego formal ou informal da família. As estruturas de apoio referem-se à rede de suporte utilizada pelas famílias que geralmente é constituída pela família de origem, principalmente os avós maternos e paternos, e por creches, associações de familiares e pessoas com doenças raras, serviços de saúde, entre outros. Além disso, as políticas públicas de saúde, a cultura e crenças na qual as famílias se desenvolvem também foram levados em consideração.

O tempo foi definido pela convivência com a doença rara: período compreendido antes do diagnóstico, considerando o aparecimento dos primeiros sintomas; período diagnóstico; período de vivência atual com a doença rara. Além disso, foram consideradas a organização familiar, antes do diagnóstico, e a reorganização familiar, após diagnóstico.

Para o objetivo específico 1, os dados foram organizados no programa Excel por meio de análise descritiva. Aos objetivos específicos 2, 3 e 4, foi aplicada a análise de discurso (ORLANDI, 2009) na qual identificou-se as facilidades, dificuldades e

limitações da experiência de viver com uma doença rara na família. O processo de leitura foi contínuo para extrair o processo, fenômeno, estado ou ação coletiva identificados no discurso das famílias. De modo geral, três etapas foram definidoras para a análise, tais como: 1) leitura abrangente, propondo se aproximar dos dados empíricos; 2) organização dos dados em uma planilha contendo perguntas que respondiam ao objetivo em questão, a identificação das famílias e falas correspondentes; 3) delimitação dos núcleos temáticos, o qual utilizou como referência as regularidades e padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados durante as entrevistas.

## **5.6 Aspectos éticos**

Neste estudo, os procedimentos éticos foram seguidos conforme as recomendações da regulamentação para Pesquisa com seres humanos, vigente na época do desenvolvimento do estudo. O projeto foi submetido à apreciação e aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos do Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV) (Parecer nº 96.203/2012 – Anexo A), do Comitê de Ética da FURG (Parecer nº 32/2012 – Anexo B), da coordenação da AGAM e AGMPS. Para utilização dos dados de fonte secundária foi assinado o ‘Termo de Compromisso Para Utilização de Dados de Prontuários’. Às famílias participantes do estudo, foi entregue o TCLE, documento elaborado em duas vias, as quais foram assinadas tanto pela pesquisadora quanto pelo participante. Uma delas foi confiada aos participantes e a outra, arquivada no GEPEFES, do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem/FURG.

Foram respeitados também o Cap. IV e V do Código de Ética dos Profissionais de Enfermagem (BRASIL, 2001), que especifica os deveres e as proibições do enfermeiro em relação à pesquisa com seres humanos, do qual se destaca o Art. 35:

“solicitar consentimento do cliente e do representante legal, de preferência por escrito, para realizar ou participar de pesquisa ou atividade de ensino em Enfermagem, mediante apresentação da informação completa dos objetivos, riscos e benefícios, da garantia do anonimato e sigilo, do respeito à privacidade e intimidade e a



sua liberdade de participar ou declinar de sua participação no momento em que desejar;”

Da mesma forma, foi respeitado o Art. 36 e o Art.37 do mesmo Código de Ética, os quais determinam, respectivamente, “interromper a pesquisa na presença de qualquer perigo à vida e à integridade da pessoa humana;” e “ser honesto no relatório dos resultados da pesquisa”. É importante destacar que nesse estudo não foram utilizados procedimentos invasivos que pudessem acarretar danos físicos aos participantes.

No que se refere ao Cap. V do mesmo documento, salienta-se o respeito aos Art.53 e Art.54 que proíbem aos enfermeiros “realizar ou participar de pesquisa ou atividade de ensino, em que o direito inalienável do homem seja desrespeitado ou acarrete perigo de vida ou dano à saúde” e “publicar trabalho com elementos que identifiquem o cliente, sem sua prévia autorização”.

Além desses, foi observado o regulamento do Sistema Único de Saúde (SUS), pela portaria 2048/ 09 nos artigos 696 e 697 que incorpora sob a ótica da pessoa e das coletividades, os quatros referenciais básicos da bioética: autonomia, não maleficência, beneficência e justiça, e visa assegurar os direitos e deveres que dizem respeito à comunidade científica, aos sujeitos da pesquisa e ao Estado. (BRASIL, 2009)

Como em qualquer pesquisa envolvendo seres humanos e, ainda, se tratando de famílias que convivem com uma doença rara, os participantes desse estudo estiveram sob um risco mínimo, seja de ordem moral, emocional e/ou psicológica. Entretanto, estes tiveram a sua disposição as seguintes medidas: a) encaminhamento para atendimento com profissionais da área da saúde mental; b) não obrigatoriedade de responder plena e integralmente as questões abordadas pelo entrevistador.

Os pesquisadores assumiram a responsabilidade pelo arquivamento de todo o material relativo à execução do projeto, no GEPEFES, pelo período mínimo de cinco anos após a conclusão do mesmo.

## 6. RESULTADOS E DISCUSSÃO DOS DADOS

Neste capítulo, são apresentados três artigos que retratam os resultados dessa pesquisa. O primeiro, intitulado **Influência do contexto sociodemográfico na (re)organização das famílias de pessoas com doença rara**. Nesse artigo, foram estabelecidas dois núcleos temáticos: modo de viver I; modo de viver II, conforme figura abaixo. O manuscrito foi organizado de acordo com as normas do periódico científico Revista Latino- Americana de Enfermagem.

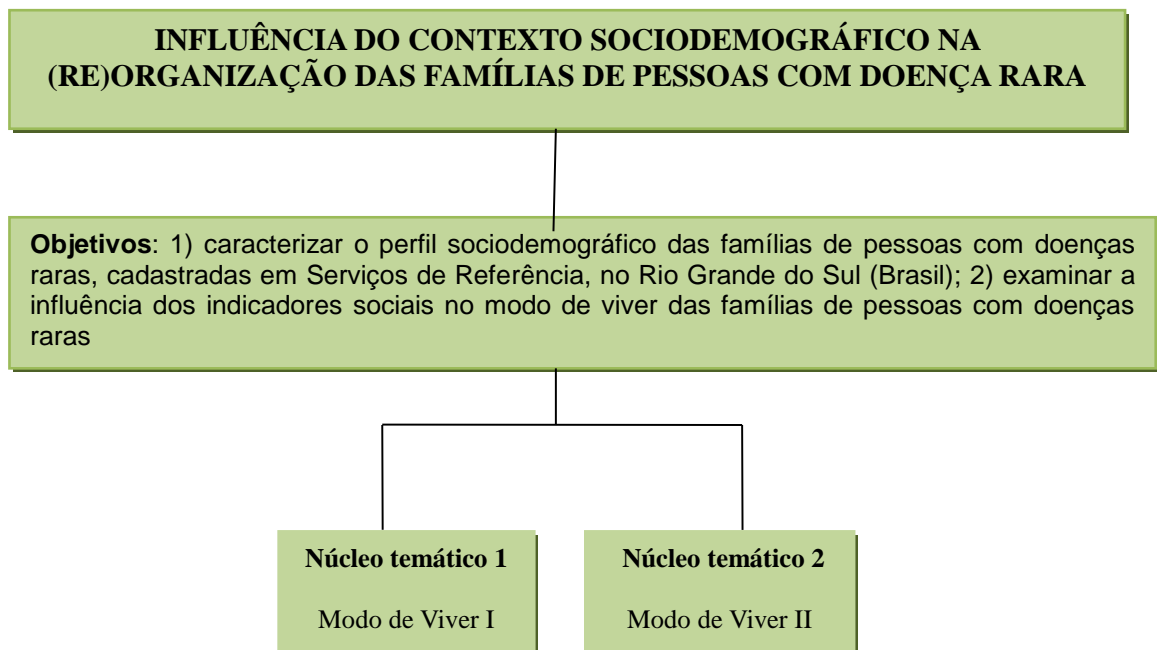


Figura 2 - Modelo Esquemático do artigo 1

O segundo artigo, **Necessidades prioritárias referidas no contexto das famílias de pessoas com doenças raras**, destacando cinco núcleos temáticos: necessidades de acesso aos serviços sociais e de saúde, conhecimento sobre a doença rara, estruturas de apoio social, aceitação e inserção social e preservação da

identidade familiar, que pode ser visualizado na figura abaixo. A organização desse estudo ocorreu de acordo com as normas da Revista Texto & Contexto.

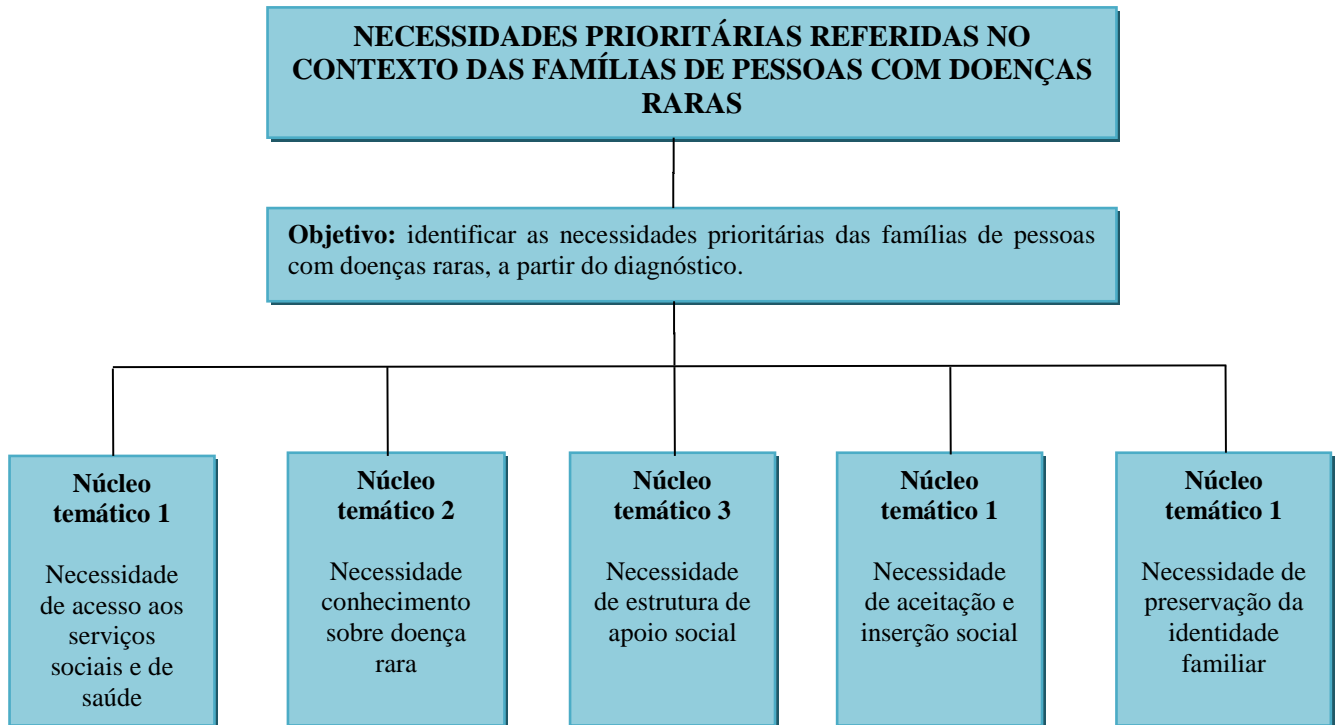


Figura 3 – Modelo esquemático artigo 2

O terceiro deles, intitulado **Itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas com doenças raras na rede de serviços públicos de saúde**, é constituído por três núcleos temáticos: itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença; itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença; itinerário de manutenção terapêutica, conforme figura abaixo. As normas do periódico científico Acta Paulista de Enfermagem nortearam a organização deste artigo.

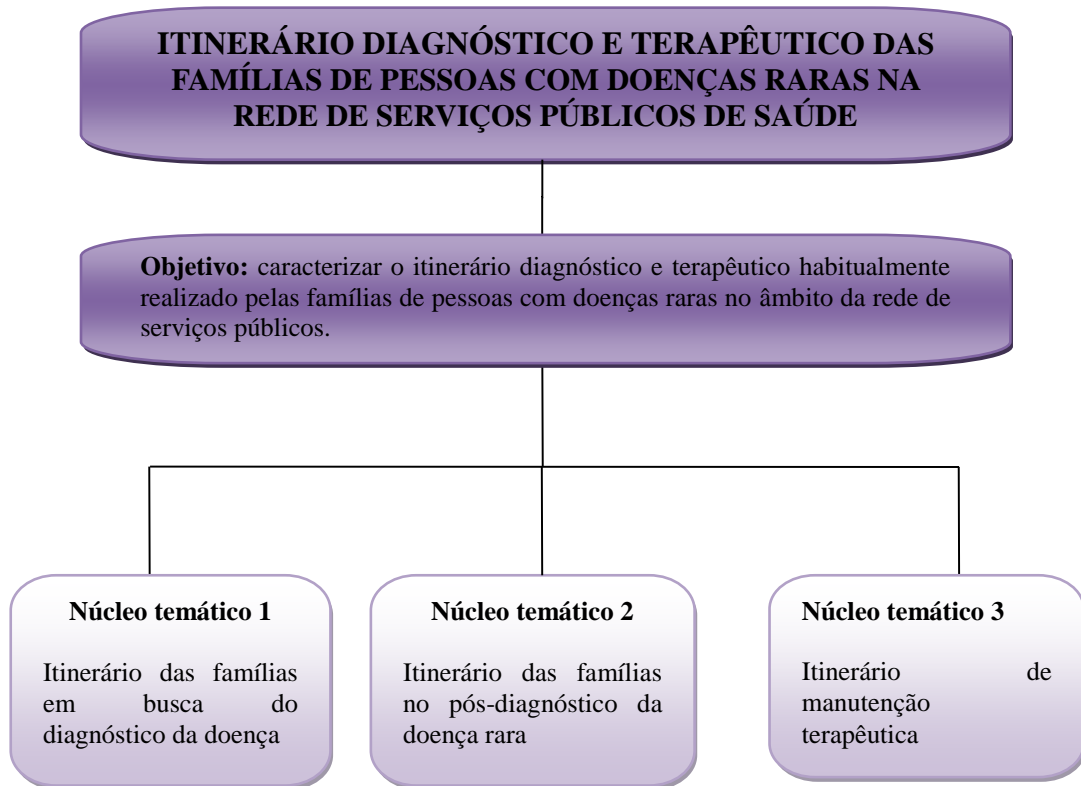


Figura 4 – Modelo esquemático artigo 3

Para melhor visualização dos resultados, a seguir, são apresentados três modelos esquemáticos que representam a classificação e a agregação dos dados de acordo com as categorias e os temas emergidos. Os modelos estão divididos nos três artigos científicos que apresentam os resultados e as discussões do estudo.

## 6.1 ARTIGO 1

### **Influência do contexto sociodemográfico na reorganização das famílias de pessoas com doença rara<sup>1</sup>**

#### **Resumo**

Objetivos: caracterizar o contexto sociodemográfico de famílias de pessoas com doenças raras, cadastradas em Serviços de Referência, no Rio Grande do Sul (RS)/Brasil; e analisar a influência deste contexto no processo de (re)organização das famílias que enfrentam esse problema em um de seus membros. Método: Estudo transversal de tipo exploratório, orientado pela teoria bioecológica do desenvolvimento humano, cujos dados foram coletados entre novembro/2012 e março/2013, em 86 prontuários de famílias cadastradas no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (RS) e 16 entrevistas realizadas com familiares de pessoas com doença rara. Resultados: os dados apontam que 33,72% famílias moram em região próxima aos serviços de referência; a renda familiar média é de 1,3 salários mínimos; a idade dos pais variou entre 19 a 56 anos; o nível de escolaridade de 30,23% mães e 31,39% pais foi predominante no ensino fundamental incompleto. Conclusão: Cinco fatores influenciaram diretamente no modo como a(s) família(s) (re)organizaram seu cotidiano: estado civil, local de residência, condição econômica, rede de apoio e relações familiares. Os profissionais de enfermagem necessitam ter atuação diferenciada junto a essas famílias uma vez que uma doença rara influencia a maneira como a família se (re)organiza.

---

<sup>1</sup> Artigo derivado da Tese de Doutorado em Enfermagem intitulada: Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades; apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande – PPGEnf-FURG, em 2014.

Descritores: Doenças raras; Família; Enfermagem.

Descriptors: Rare diseases; Family; Nursing.

Descriptores: Enfermedades raras; Familia; Enfermería.

## **Introdução**

São denominadas doenças raras aquelas cuja frequência é muito pequena na população em geral<sup>(1)</sup>. De acordo com a definição da Organização Mundial da Saúde, as doenças raras afetam até 65/100.000 pessoas ou 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos<sup>(1)</sup>, sendo que em 2013 cerca de sete mil tipos de doenças raras estavam cadastradas e 80% delas têm origem genética.

São doenças crônicas, progressivas que variam em termos de sua gravidade, com sintomas que podem acometer as capacidades físicas, mentais, sensoriais, comportamentais, e com elevado índice de subdiagnóstico<sup>(2)</sup>. Em decorrência, poucas pesquisas são desenvolvidas sobre a temática, pouco se conhece sobre o assunto e a prática de Enfermagem com as pessoas acometidas e suas famílias, geralmente, encontra pouca sustentação teórica, o que justifica a realização de estudos sobre esta temática.

De forma análoga, pouco se conhece sobre o processo de tornar-se família de uma pessoa com doença rara. Os problemas descritos nos raros estudos publicados estão relacionados com o estresse entre os pais<sup>(3)</sup>, a qualidade de vida da criança<sup>(4)</sup> e a vivência do cuidador familiar<sup>(5)</sup>. Sobre a relação dessas famílias com outros contextos como os serviços sociais e de saúde, os achados são ainda incipientes, apesar desta relação ser determinante para o diagnóstico e o tratamento da doença. Essa constatação reafirma a necessidade de estudos que investiguem a doença rara na perspectiva das famílias, para conhecer mais profundamente, por exemplo, as influências que incidem na maneira como se organizam, quando um de seus membros recebe esse diagnóstico.

No Brasil, somente a partir de 2001 a preocupação com as doenças raras concretizou-se através da criação de alguns protocolos clínicos e políticas específicas. Dentre essas, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (2001), o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas à Hiperplasia Adrenal Congênita (2010) e a Política Nacional de Proteção dos Direitos do Doente de Lúpus (2011). Considerando o elevado número de doenças raras já conhecidas, é possível afirmar que as políticas de apoio ao diagnóstico e de acesso aos serviços existentes não são suficientes para responder às necessidades das famílias. Da mesma forma, o Sistema de Saúde vigente não consegue atender a demanda, já que suas prioridades estão voltadas às doenças crônicas mais prevalentes na população, tais como: hipertensão arterial, diabetes mellitus, tuberculose e hanseníase. Moldados para atender a essa demanda, os serviços de saúde se mostram despreparados diante uma família com um membro com doença rara. Considerando os cerca de 13 milhões de brasileiros afetados, é inegável que essas famílias possuem dificuldade para obter o diagnóstico correto e acesso ao tratamento que, em geral, é de alto custo<sup>(1, 6)</sup>.

Apesar das inúmeras dificuldades que enfrentam, as famílias precisam se organizar para enfrentar o problema e criar as condições para que a criança com doença rara tenha seu desenvolvimento físico, psíquico e emocional preservado. Notadamente os membros dessas famílias se deparam com sofrimento emocional, carência de informações e dificuldades para aceitar a doença. À medida que o tempo passa, procuram adaptar-se ao tratamento para que situações como deficiência mental, no caso da fenilcetonúria, e sequelas pulmonares e digestórias, no caso da fibrose cística, não se instalem e cronifiquem.

No longo processo de se (re)organizar como família de uma criança com doença rara, o contexto socioeconômico e o local de residência podem influenciar fortemente, facilitando ou dificultando, por exemplo, o acesso aos serviços de referência, que geralmente se localizam em cidades de grande porte. Da mesma forma, a existência de estruturas de apoio formais e informais

como creches, escolas e as políticas de apoio às famílias, influenciam nesse processo<sup>(6)</sup>. Sobre os pais, que geralmente são as pessoas sobre as quais recai a maior parcela de responsabilidades como cuidadores, além desses fatores, também podem influenciar outros como idade, estado civil, escolaridade, constituição familiar, condições de moradia, profissão e renda. Por outro lado, o tipo de doença rara, a prontidão do diagnóstico e a presença de sequelas são determinantes do rumo que segue o processo de (re)organização das famílias, após a constatação da doença rara em um de seus membros.

Estudos sobre desigualdades em saúde mostram que o contexto social de uma população pode ser associado ao acesso aos serviços<sup>(7)</sup> e quando se trata de doenças raras, essa relação pode ser particularmente intensificada. Inicialmente, a família se depara com a dificuldade em torno do diagnóstico, que em média leva 3-4 anos de investigação; posteriormente, os problemas se concentram no acesso ao tratamento e a progressão da doença que são vivenciados no cotidiano das famílias. Muitos pais se vem obrigados a abandonar o emprego e/ou os estudos para assumir exclusivamente o papel de cuidador do filho<sup>(8)</sup>.

Com base no reconhecimento da influência do contexto geo-socio-econômico na experiência de famílias nas quais um de seus membros é portador de uma doença rara, este estudo foi desenvolvido com os objetivos de: (1) caracterizar o perfil sociodemográfico das famílias de pessoas com doenças raras, cadastradas em três Serviços de Referência, no Rio Grande do Sul/Brasil; (2) analisar a influência dos contextos sócio-demográficos no processo de (re)organização das famílias que convivem com a doença rara em um de seus membros.

## **Método**

Estudo transversal, de tipo exploratório, desenvolvido a partir dos dados obtidos em 86 prontuários de famílias em acompanhamento no Serviço de Referência em Triagem Neonatal



(SRTN) do Rio Grande do Sul; e 16 entrevistas com famílias, vinculadas à Associação Gaúcha de Assistência a Mucoviscidose (6), Associação Gaúcha de Mucopolissacaridoses (3) e do SRTN (7). Todas foram selecionadas com apoio logístico das coordenações dos serviços, tendo como referência os seguintes critérios: (a) ser pai e/ou mãe de criança(s) com doença rara; (b) aceitar participar do estudo; (c) residir no Estado do Rio Grande do Sul; (d) estar cadastrada em um serviço de referência do Rio Grande do Sul. Para preservar o anonimato, essas famílias estão identificadas neste estudo por um código constituído pela sigla da doença rara do filho seguida por um número correspondente à ordem de realização da entrevista (FEN: fenilcetonúria; MPS: mucopolissacaridose; FC: fibrose cística).

A coleta de dados foi realizada entre novembro/2012 e março/2013, inicialmente através de levantamento nos prontuários de pessoas com doenças raras e, posteriormente através de entrevistas únicas, com duração média de uma hora, realizadas com um familiar (mãe, pai, avó), no próprio domicílio ou nos serviços onde elas eram atendidas. Dos prontuários foram extraídos os dados secundários referentes a: cidade/região de residência, idade, estado civil, escolaridade dos pais, constituição familiar, número de filhos, condições de moradia, presença de conflitos familiares, profissão e renda. Os dados referentes às pessoas acometidas pela doença rara incluíam: idade, sexo, raça, tipo de doença e idade do diagnóstico. Um total de 108 famílias estavam cadastradas no SRTN, porém foram encontrados somente 86 prontuários. A dificuldade de acesso aos demais estava relacionada a: transferência para outro serviço, óbito ou prontuário não encontrado.

*Para orientar a análise dos dados foi utilizada uma matriz teórica construída a partir da teoria bio-ecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner<sup>(9)</sup>, e aplicada a técnica de análise de conteúdo<sup>(10)</sup>, 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. Desta análise, resultaram dois núcleos temáticos denominados Modo de Viver I (MVI) e Modo de Viver II (MVII). Cada um destes núcleos descreve a família, a maneira como se depararam com a doença do filho e a influência dos contextos social, econômico e geográfico no processo de (re)organização após o diagnóstico da doença rara.

O projeto de pesquisa do qual este artigo deriva recebeu uma certificação do Comitê de Ética da instituição de ensino a qual está vinculado, tendo sido registrado sob o número 135.813/2012. Todas as recomendações para a pesquisa com seres humanos, constantes na Resolução 196/96 foram seguidas rigorosamente.

## **Resultados**

### Caracterização do contexto das famílias

Com base nas informações obtidas nos 86 prontuários examinados, a idade dos pais cujos filhos têm doença rara variou entre 19 e 56 anos, com predominância na faixa de 20 a 39 anos e 30 a 49 anos, respectivamente das mães e dos pais. A renda familiar foi informada por 37 respondentes, com média equivalente a 1,3 salários mínimos, exceto uma família com equivalente a 25 salários. As ocupações desempenhadas foram referidas por 61 (70,93%) mães e 60 (69,76%) pais. Dentre as mães, 27 (31,39%) dedicavam-se às atividades do lar, as demais 34 (39,53%) estavam empregadas, desempenhando atividades autônomas (manicure, cabeleireira); agricultura, serviços gerais/faxineiras; vendedoras; operárias em fábrica de calçados; comerciantes; educadora, babás, balconista, auxiliar administrativa, auxiliar de Enfermagem, psicopedagoga e contabilista. Uma mãe encontrava-se desempregada. Os 60 homens empregados desempenhavam funções de serviços gerais, pedreiro, eletricista, comerciante, caminhoneiro,

motorista de ônibus, gerente comercial, militar, pastor, mecânico, vendedor, frentista, entre outros. Dois pais estavam desempregados. Não continha informação sobre a profissão nos prontuários de 26 (30,23%) pais e 25 (29,06%) mães.

Quanto ao local de residência, eram famílias oriundas de 52 municípios do Rio Grande do Sul, sendo 13 (15,11%) da região sudoeste do Rio Grande do Sul e 29 (33,72%) da capital, onde estão localizados os serviços de referência. As outras 36 (41,86%) famílias moravam em diferentes regiões do Estado, sendo que duas residiam na cidade mais distante (594 km da capital). Oito (9,30%) prontuários não continham as informações sobre local de residência.

Quanto à escolaridade, predominou 26(30,23%) mães e 27(31,39%) pais com ensino fundamental incompleto e 19(22,09%) mães e 12(13,95%) pais completaram o ensino médio. Não continha essa informação nos prontuários de 30 (34,88%) mães e 33 (38,37%) pais. Em relação ao estado civil, 57(66,27%) pais eram casados; três (3,48%) mães e um (1,16%) pai eram solteiros; nove (10,46%) mães e oito (9,30%) pais eram separados; e 17 (10,46%) mães e 20 (23,35%) pais não referiram o estado civil.

Quanto a composição, 30 (34,88%) famílias eram constituídas de três membros (pai, mãe e um filho), 32 (37,20%) com quatro a cinco membros (pai, mãe e dois ou três filhos), 11 (12,79%) com seis ou sete membros. Não foi possível identificar a composição familiar em 13 (15,11%) prontuários. Os conflitos familiares foram identificados em 24 (27,90%) famílias e expressavam-se através de violência entre os cônjuges, abuso sexual contra crianças, alcoolismo, abuso de drogas, dificuldade de relacionamento entre a família nuclear e a extensa (avós, tios, cunhada), separação dos pais, sobrecarga materna e depressão principalmente nas mulheres.

Os dados referentes às pessoas com doenças raras apontaram que o sexo feminino teve predominância com 50 (58,13%) participantes; cinco (5,81%) com menos de um ano; 59 (68,60%) estão na faixa etária entre 1 a 9 anos; 17 (19,76%) entre 10 e 19 anos; e quatro (4,65%)

entre 20 e 34 anos. Um prontuário não constava a idade da pessoa com doença rara. A idade dos filhos no momento do diagnóstico prevaleceu até 2 meses de vida, sendo que 43 (50%) estavam no primeiro mês de vida; 36 (41,86%) crianças receberam o diagnóstico com mais de 5 meses de vida; não constava este dado em sete (8,13%) prontuários. Quanto ao tipo de doença, a fenilcetonúria teve maior prevalência com 80 (93,02%) pessoas, seguida de cinco (5,81%) com fibrose cística e uma com deficiência de biotinidase.

#### A relação entre o contexto e o processo de (re)organização das famílias

A maneira como as dezesseis famílias entrevistadas se (re)organizaram, após o diagnóstico da doença rara, possibilitou agrupá-las em dois núcleos de acordo com a direção que predominantemente seguiu o processo de enfrentamento da situação que vivenciavam: Família e Doença Rara I e Família e Doença Rara II. No primeiro núcleo, denominado Família e Doença Rara I, nove famílias se viram diante de uma situação inusitada, sentiram-se impotentes e sem apoio imediato para obter o tratamento adequado. Enfrentaram perdas econômicas e emocionais, mas conseguiram se organizar e se fortalecer como unidade familiar. Os pais passaram por conflitos na relação conjugal, mas os superaram e mantiveram-se como um casal.

O segundo núcleo, denominado Família e Doença Rara II, é constituído por sete famílias. Diante do diagnóstico de doença rara no filho, os cônjuges não conseguiram administrar os conflitos que se avolumaram diante das tarefas familiares, dos cuidados e do tratamento da doença, resultando na separação dos pais. A partir da decisão de separarem-se, passaram a conviver com dois tipos de problemas: a adaptação ao tratamento do filho; e a dissolução da família. Das sete famílias deste núcleo, seis mães assumiram uma multiplicidade de papéis, incluindo o de cuidadora do(s) filho(s), responsável pelos serviços domésticos e provedora da família.

## Modo de Viver I

Neste núcleo, quatro famílias têm filhos com FC, quatro com FEN e uma com MPS. Apenas uma família tem dois filhos afetados pela FEN. Os pais referem que a gestação e o parto transcorreram normalmente e o diagnóstico foi realizado por meio da triagem neonatal para quatro famílias e através dos sinais e sintomas clínicos nas demais. Na época da coleta de dados, esses pais estavam na faixa etária entre 29 a 53 anos e a idade dos filhos, variou de 3 a 21 anos. Nas nove famílias os pais eram casados. Seis mães estavam fora do mercado de trabalho e dedicavam-se ao cuidado do filho e da família. Duas mães trabalhavam em período integral e uma mãe estava desempregada. Oito pais tinham vínculo empregatício formal e um pai estava desempregado.

As famílias deste núcleo referiram que as primeiras manifestações clínicas da doença rara observadas pelos pais foram: cólica abdominal, pele e olhos claros, choro frequente (confundido com fome), suor intenso com odor forte, urina fétida e distensão abdominal nas crianças com FEN. Nas crianças com FC, os pais observaram: suor excessivo e salgado, diarreia, fezes fétidas em grande quantidade, ausência das fezes ao nascimento (obstrução intestinal), faces edemaciadas, dificuldade para ganhar peso, alergia alimentar e/ou vômito com coloração verde, nas primeiras horas após o nascimento. Na criança com MPS, a mãe referiu alergia respiratória, deformidade de extremidade (dedo torto, mão em garra), distensão abdominal (fígado e baço aumentados) e características grosseiras da face, ou seja, estas primeiras manifestações clínicas foram observadas antes do diagnóstico, nas primeiras semanas de vida da criança.

Cinco famílias utilizaram apenas o SUS para o diagnóstico e quatro utilizaram, também, um plano de Saúde. Em três famílias de crianças com FEN, o diagnóstico foi realizado através da triagem neonatal e notificado pelos serviços de saúde. Essa confirmação desencadeou nos pais

um estado emocional de choque, pavor, desespero e a procura por um culpado entre os cônjuges e/ou nas famílias de origem. Todos os pais de crianças com FC informaram que ela já havia sido internada para investigação da doença rara. Os pais também referiram reações como choque, não aceitação, incerteza sobre o futuro, luto, medo e solidão. Os pais da criança com MPS reagiram ao diagnóstico com o sentimento de incerteza e dúvida, questionando se realmente era uma doença rara e atribuindo a culpa às gerações anteriores.

No processo de (re)organização dessas nove famílias destacam-se a influência da rede de apoio, a condição econômica e o local de residência da família. Na rede de apoio formal, a estrutura educacional infantil (escola e creche) é referida como uma das principais fontes de apoio de seis famílias. A idade das crianças (entre 1 e 7 anos) é referida pelos pais como um momento de maior preocupação na adaptação do tratamento fora do domicílio. Porém, quando já inseridos na escola ou creche, os professores e outros funcionários se tornam coadjuvantes no tratamento da doença rara.

O apoio informal também foi referido como essencial na organização familiar, seja por meio da família extensa (tios, avós e sogras) e madrinhas; troca de experiência com outras famílias que vivenciavam a mesma condição; o auxílio de babás; e o apoio dos colegas de colégio da pessoa com doença rara. Os familiares destacaram-se pelas habilidades na culinária, manuseando melhor a farinha da dieta especial para fenilcetonúria. O acompanhamento nas consultas, na coleta de exame e o suporte emocional eram outras formas de apoio de avós e madrinhas, além do compartilhamento dos cuidados da criança.

O contexto econômico influenciou fortemente a vida de seis famílias, pois aumentaram os gastos devido às viagens periódicas aos serviços de referência (principalmente para aquelas que residiam no interior do Estado) e com a dieta especial do filho, além da necessidade de um dos

pais, geralmente a mãe, abandonar o trabalho para cuidar do filho, ficando um único provedor financeiro da família, o que gerava sobrecarga a ambos.

A organização familiar também esteve associada às dificuldades de deslocamento aos serviços de referência, que incluíram: a alta exposição aos riscos de contaminação da criança durante as viagens; o afastamento muitas vezes longo de um dos cônjuges do lar, durante as internações hospitalares; as rotinas dos serviços que estabelecem um dia para agendar a consulta, outro para a consulta propriamente dita e, ainda, outro para a realização dos exames, obrigando a família a realizar vários deslocamentos para um único atendimento.

Neste grupo, após os (re)arranjos da situação social e econômica, as nove famílias se organizaram de acordo com as necessidades da pessoa com doença rara. Os cônjuges permaneceram unidos, criando estratégias e enfrentando positivamente os desafios que esta condição aporta.

## Modo de viver II

Nesse núcleo, quatro famílias têm filhos com FEN, duas com MPS e uma com FC. O diagnóstico da doença foi realizado por meio da triagem neonatal para cinco famílias e através dos sinais e sintomas clínicos nas outras duas. Os pais estavam na faixa etária entre 24 e 63 anos e os filhos afetados pela doença rara, entre 3 e 32 anos. Quatro pais eram separados, porém dois ainda permaneciam morando juntos. Dois eram divorciados, sendo que uma mãe casou novamente. Uma era viúva (o pai morreu antes do diagnóstico). Três mães estavam fora do mercado de trabalho e dedicavam-se ao cuidado do filho e da família. Quatro mães trabalhavam em período integral. Dos pais que participavam da vida familiar do filho, três tinham vínculo empregatício formal.

Seis famílias utilizaram apenas o SUS para o diagnóstico; e uma, o SUS e um plano de saúde. Neste grupo, algumas manifestações clínicas iniciais da doença foram semelhantes as do núcleo anteriormente referido e outras diferiram. Dentre aquelas referidas somente pelos pais do MVII destacam-se: diarreia, perda de peso e vômitos (nas crianças com FEN), problemas respiratórios frequentes (nas crianças com FC), difícil mobilidade dos membros inferiores, bronquite recorrente, insônia decorrente dos problemas respiratórios, hérnia umbilical, deformação nos pés no primeiro ano de vida e dificuldade na coordenação motora fina (na criança com MPS). Diferentemente do outro grupo, duas famílias observaram os sintomas iniciais a partir do primeiro ano de vida nas crianças (uma com MPS e outra com FC).

De forma semelhante às famílias do MVI, estas que integram o MVII reagiram ao diagnóstico da doença rara no filho com negação, revolta, pavor, isolamento social, depressão e luto. Entretanto, o enfrentamento da doença rara nas sete famílias deste grupo foi de constante conflitos familiares, principalmente, os conjugais que resultaram na separação dos cônjuges, motivada, entre outras razões, pela dificuldade de adaptar-se aos cuidados diários e intensos do tratamento; e desinteresse de um dos cônjuges em participar das consultas. Apesar disso, na medida em que o tempo passava, essas famílias foram assumindo nova configuração e passaram a constituir-se como monoparental ou recomposta.

Segundo estas famílias, quatro fatores socioeconômicos se destacaram em relação a maneira como reagiram e se (re)organizaram: a rede de apoio, a condição econômica, o estado civil e os conflitos familiares. A rede de apoio contribuiu para o restabelecimento do viver bem em seis famílias. O apoio do pai biológico foi presente em três famílias, sendo que dois, mesmo separados, dividiam o mesmo espaço domiciliar com as mães em função do vínculo afetivo com a criança com doença rara. A forma de apoio dos pais compreendia: manutenção do plano de saúde, auxílio financeiro e emocional. O suporte de outros familiares (avó, tia, cunhada e



madrinha) se concretizava quando a mãe necessitava de um cuidador para substituí-la no lar e/ou no preparo da dieta especial.

A troca de experiência com pais que vivenciaram situações semelhantes foi significativa para seis famílias, pois as ajudou na compreensão da doença e no acesso ao atendimento e tratamento da doença rara. Além disso, o acesso à informação por meio de livros, *sites* e folhetos aportou conhecimento sobre novos tratamentos, qualidade de vida e perspectiva de cura. Estas novas dimensões de viver com a doença rara reativaram a esperança e favoreceram a adesão ao tratamento do filho, em três famílias.

Grupos sociais, como igreja e equipe de trabalho, tiveram forte influência em três famílias. O grupo religioso foi introduzido na rotina familiar como apoio espiritual, quando os momentos de crise foram interpretados como provas de fé. Em duas famílias a fé na cura, por parte de um dos cônjuges, influenciou negativamente na adesão ao tratamento. As crianças motivadas pela crença abandonaram o tratamento, o que resultou na alteração de exames e risco de sequelas.

Na rede de apoio formal, seis famílias relataram que os profissionais tiveram papel importante no seu modo de viver. Os médicos (do serviço de referência ou serviços locais de sua cidade) forneceram orientações que direcionaram o acesso ao tratamento de alto custo no sistema público de saúde, bem como à criação de uma associação estadual de pacientes com doença rara. Os profissionais de enfermagem foram referidos como exímios nos procedimentos técnicos, como administração de medicamentos, punção e coleta de exames. O nutricionista da escola pública que prescreveu a dieta escolar específica para FEN permitiu mais tranquilidade a uma família. Na área da educação, os professores foram vistos como colaboradores na adesão ao tratamento de duas famílias, enquanto que o atendimento com assistente social foi fundamental para o acesso judicial ao tratamento. Em seis famílias, o apoio do governo municipal e estadual

teve impacto relevante, pois garantiu o transporte aos serviços de referência, tratamento de alto custo e parte da dieta para pessoas com FEN e hospedagem em albergue público na cidade para onde se deslocavam.

Mesmo com auxílio do governo ao tratamento, seis famílias referiram que a compra de medicações mais comuns e gastos com viagens ao serviço de referência geravam impacto significativo no orçamento familiar. Uma mãe revelou estar inadimplente com suas dívidas para obter o tratamento da filha, que ainda não existe no Brasil.

## **Discussão**

Para entender como os fatores sociais influenciam a saúde da criança, é crucial conhecer o ambiente social, físico e político em que elas nascem, crescem e se desenvolvem<sup>(9)</sup>. Dentre os fatores que influenciaram as famílias agrupadas sob a denominação MVI e MVII, destacaram-se o apoio de amigos, vizinhos e familiares nos aspectos financeiro, emocional, espiritual, orientação e informação. Em consonância com os resultados deste estudo, a literatura refere as mesmas formas de apoio, mas desmembrando como informais aqueles relativos ao cuidado emocional (escuta, empatia), material (ajuda financeira ou doméstica), informação (conselho, orientação, ensino) e de retroação (avaliação e aprovação das escolhas e ações pessoais).<sup>(11)</sup> Dentre os familiares, as avós tiveram especial participação no modo de viver das famílias deste estudo. No Brasil, os estudos que investigam o papel dos avós na família estão voltados para temática da amamentação<sup>(12)</sup> o que mostra a necessidade de incluí-los no plano de assistência da família de crianças e jovens com doenças crônicas, particularmente as doenças raras.

Em relação ao apoio espiritual, as crenças religiosas e o desenvolvimento de espiritualidade são dispositivos acionados pelas famílias em situação de doença e morte. O aumento da fé e esperança da cura permite um modo de viver mais tranquilo.<sup>(13)</sup>

A condição econômica influenciou de diferentes maneiras. Em cinco famílias, um dos cônjuges interrompeu o trabalho e/ou estudo para se dedicar aos cuidados do filho. No MVII, em quatro famílias, as mães eram a únicas provedoras e tinham o apoio dos avós ou filhos mais velhos para as atividades domésticas e cuidados à criança com doença rara. Diferentemente de outras doenças crônicas, as doenças raras aportam um elevado impacto em direção ao fator econômico, uma vez que o acesso aos serviços de saúde é repleto de especificidades: medicamentos órfãos onerosos para o governo e família, o desinteresse dos laboratórios farmacêuticos uma vez que poucas pesquisas são desenvolvidas, os serviços de referência localizados em grandes centros, poucos profissionais qualificados e políticas públicas em saúde e sociais voltadas para as doenças mais comuns. De modo geral, as adversidades socioeconômicas e demográficas dessas famílias potencializam a dificuldade de acesso aos serviços de saúde qualificados.

Nos depoimentos das famílias do MVI, a variável local de residência teve influência significativa em seus modos de viver. A concentração dos serviços de referência em doenças raras na capital do estado esteve associada às dificuldades de acesso das famílias, que residiam em municípios distantes. Esses serviços são essenciais às famílias, uma vez que são dotados de profissionais qualificados e especialistas, garantindo a realização de diagnóstico precoce e preciso, para o correto monitoramento e avaliação da evolução clínica dos pacientes.<sup>(8)</sup> Mesmo diante das dificuldades imposta por residir longe dos serviços de referência, uma família referiu que a rede de apoio dos familiares foi definidora na decisão em morar no interior do Estado, distante a 395 km dos serviços de referência em doenças raras. Este dado demonstrou a relevância da rede de apoio familiar em relação às outras necessidades das famílias.

O estado civil foi o fator que teve maior impacto no grupo do MVII. A monoparentalidade foi estabelecida em três famílias, nas quais as mães assumiram o papel de única responsável pela

manutenção da subsistência da família, especialmente em relação aos cuidados da criança. Estas famílias dependiam da rede de apoio familiar, da escolar e/ou creche. Nas famílias recompostas deste estudo, os novos parceiros ajustaram suas vidas pessoais e profissionais para colaborar nos cuidados da criança, ou do jovem com doença rara.

Já os conflitos familiares existentes nas famílias deste estudo são consoantes a um estudo realizado com pais de filhos com risco de vida ou doenças potencialmente mortais, que reforça a dificuldade para conciliar os cuidados do filho com outras responsabilidades, como o trabalho, a vida social, as finanças e outras tarefas domésticas. Situações estas que podem favorecer conflitos em diferentes graus e direções entre a família nuclear e ampliada<sup>(14)</sup>. Em síntese, os resultados deste estudo, assim como de outros já realizados mostram que é importante conhecer o contexto familiar e social onde as crianças com doenças raras se desenvolvem, uma vez que é determinante para saúde infantil.

## **Conclusão**

O processo de vivenciar das famílias de pessoas com doenças raras foi repleto de desafios no acesso aos serviços de saúde. Conhecer os contextos socioeconômicos que influenciaram a (re)organização familiar oferece subsídios ao cuidado dessas famílias. Além de se tratar de um fenômeno pouco estudado, as doenças raras possuem necessidades peculiares no ambiente onde ela se manifesta seja nas relações intrafamiliares, na relação conjugal e empregabilidade dos pais, nas estruturas de apoio e a bagagem de conhecimento de cuidado à criança afetada. Este estudo possibilitou examinar a estrutura familiar no momento em que aconteceu o diagnóstico e no tempo pós-adaptação ao tratamento. Com o tempo elas se adaptaram e criaram estratégias, e o que é raro se tornou familiar em ambos os grupos.

A amostragem deste estudo foi relativamente pequena diante das mais de sete mil doenças raras já registradas, o que não permite generalizar estes resultados. Estudos quantitativos com amostras significativas do Estado do RS poderão evidenciar melhor a influência dos fatores socioeconômicos no processo de viver das famílias de pessoas com doenças raras.

## Referências

1. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº199, de 30 de janeiro de 2014. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília; 2001. [acesso em 2014 fev 2]. Disponível em: <http://www.brasilsus.com.br/legislacoes/gm/122578-199.html>.
2. European Commission. Rares diseases. [acesso em 2013 jan 11]. Disponível em://europa.eu.int/comm/health/ph\_threats/non\_com/rare\_diseases\_en.htm. European Commission, European Union, 2005.
3. Dellve L, Samuelsson L, Tallborn A, Fath A, Hallberg LR. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*. 2006;53(4): 392–402.
4. Modi AC, Quittner AL. Validation of a Disease-Specific Measure of Health-Related Quality of Life for Children with Cystic Fibrosis. *Journal of Pediatric Psychology*. 2003;28(7):535-46.
5. Hsin-Ju W, Dau-Ming N, Sue T, Lee-Ing T, Fu-Jong S, Yamamoto-Mitani N, et al. Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell–Silver Syndrome in Taiwan. *Journal of Clinical Nursing*. 2011;21:160–169.
6. Luz GS, Santos SSC, Lunardi VL, Pimentel EDC, Pelloso SM, Carvalho MDB. Inter-subjectivity in the context of people with cystic fibrosis' Family. *Rev Bras Enferm*. 2012;65(2): 251-6.
7. Starfield B. [The hidden inequity in health care](#) [editorial]. *Int J Equity Health*. 2011;20(10)15.

8 Interfarma. Doenças Raras: contribuições para um Política Nacional. Edições Especiais Saúde.

[acesso em 2013 nov 20]. Disponível em: <http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/14-Doencas%20Raras%20-%20site.pdf>

9. Bronfenbrenner U, Morris PA. The ecology of developmental process. In: Lerner. RM Handbook of child psychology: Theoretical models of human development. 1998. p. 993-1028.

10. Bardin L. Análise de conteúdo. Lisboa: Edições; 2008. 70 p.

11. Presutto E, Goupil G, Rogé B. Les grands-parents : une source de soutien pour les parents d'enfants ayant une déficience. *Enfances, Familles, Générations*. 2011;(14):158 – 175.

12. Teixeira MA, Nitschke RG, Silva LWS. A prática da amamentação no cotidiano familiar — um contexto intergeracional: influência das mulheres-avós. *Revista Temática Kairós Gerontologia*. 2011;14 (3):205-221.

13. Bousso RS, Serafim TS, Misko MD. Histórias de vida de familiares de crianças com doenças graves: relação entre religião, doença e morte. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*. 2010;18(2):1-7.

14 Eccleston C, Palermo TM, Fisher E, Law E. Psychothérapie pour parents d'enfants atteints d'une maladie physique de longue durée ou potentiellement mortelle .Cochrane Database of Systematic Reviews. 2012. [acesso em 2013 out 11]. Disponível em: <http://summaries.cochrane.org/fr/CD009660/psychotherapie-pour-parents-denfants-atteints-dune-maladie-physique-de-longue-duree-ou-potentiellement-mortelle>.

## 6.2 ARTIGO 2

**NECESSIDADES PRIORITÁRIAS REFERIDAS NO CONTEXTO DAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS<sup>2</sup>**Geisa dos Santos Luz<sup>3</sup>Mara Regina Santos da Silva<sup>4</sup>Francine DeMontigny<sup>5</sup>

**RESUMO:** Paradoxalmente, as doenças raras são comuns. Afetam coletivamente 6-10% da população e têm um forte impacto nas famílias, nas pessoas afetadas, nos serviços de saúde e na comunidade em geral. O objetivo deste estudo é identificar necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras. Trata-se de um estudo qualitativo por meio de entrevistas com 16 familiares de pessoas com doenças raras, residentes no Estado do Rio Grande do Sul. Foi realizada uma entrevista com cada representante da família, no domicílio ou serviço de saúde. Os dados foram analisados de acordo com os elementos que orientam a teoria bioecológica do desenvolvimento humano. Identificaram-se as seguintes necessidades: acesso aos serviços sociais e de saúde; conhecimento sobre doença rara; estruturas de apoio social; aceitação e inserção social; preservação da identidade familiar. Conhecer as diferentes necessidades que surgem do contexto familiar oferece subsídios ao planejamento dos serviços de saúde e do cuidado em Enfermagem no âmbito das doenças raras.

**Palavras-Chaves:** Doenças raras; Família; Enfermagem.

**ABSTRACT:** Paradoxically, rare diseases are common. Collectively affect 6-10% of the population and have a strong impact on families, people affected, health services and community in general. The aim of this study is to identify priority needs of families of people with rare diseases, from the diagnosis. This is a qualitative study through interviews with 16 families of people with rare diseases, residents in the State of Rio Grande do Sul. Based on the bioecological theory of human development of UrieBronfenbrenner, was built a structure of data analysis. We identified the following categories: Need of access to social and health services; Need of knowledge; Need of support structures; Need of acceptance and social integration; Need of preserving the families' identity. Meet the different needs emanating from the familiar context of care disease provides grants for planning of health services and nursing care within rare diseases.

**Descriptors:** Rare diseases; Family; Nursing.

---

<sup>2</sup> Artigo derivado da Tese de Doutorado em Enfermagem intitulada: Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades; apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande – PPGEnFURG, 2014.

<sup>3</sup> Mestre em Enfermagem, Doutoranda pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil. Endereço: Rua Padre Vieira, 70. Zona 7. Maringá-PR. E-mail: geisaluz@yahoo.com.br

<sup>4</sup> Doutora em Enfermagem, Docente do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil.

<sup>5</sup> Doutora em Enfermagem, Docente do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Université du Québec en Outaouais, Gatineau, Québec, Canadá.

**RESUMEN:** Paradójicamente, las enfermedades raras son comunes. Afectar Colectivamente 6-10% de la población y tienen un fuerte impacto en las familias, las personas afectadas, los servicios de salud y la comunidad en general. El objetivo de este estudio es identificar las necesidades prioritarias de las familias de las personas con enfermedades raras a partir del diagnóstico. Se trata de un estudio cualitativo mediante entrevistas a 16 familias de personas con frecuencia, los residentes del Estado de Rio Grande do Sul. Sobre la base de la teoría bioecológicos del desarrollo humano, Urie Bronfenbrenner , una estructura fue construida para analizar los datos. Se identificaron las siguientes categorías: Necesidad de acceso a los servicios sociales y de salud; Necesidad de conocimiento; Necesidad de estructuras de apoyo; Necesidad de la aceptación y la integración social; Necesidad de la preservación de la identidad de la familia. Responder a las necesidades que surgen del contexto familiar de las enfermedades raras ofrece subvenciones para la planificación de los servicios de salud y atención de enfermería dentro de las enfermedades raras.

Palabras-Clave: Las enfermedades raras; Familia; Enfermería

## INTRODUÇÃO

Viver com uma doença rara pode trazer implicações importantes no contexto da família, dos serviços de saúde e da comunidade em geral. Algumas necessidades que circundam a vida familiar pode se assemelhar ao cotidiano de doenças mais comum, mas outras parecem ser específicas de doenças de baixa prevalência. Denominadas raras, essas doenças acometem até 65/100.000 pessoas ou 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos<sup>(1)</sup>; 80% delas são genéticas e 75% se manifestam na fase infantil da pessoa afetada. Consideradas degenerativas, essas doenças podem causar alterações físicas, mentais, comportamentais e/ou sensoriais, que vão desde manchas na pele, deficiências no crescimento e/ou intelectual.<sup>(1)</sup> Dentre as doenças raras, podemos citar: Mucopolissacaridoses, Fibrose Cística, Fenilcetonúria, Doença de Pompe, Gangliosidoses, Doença de Wilson e Epidermólise Bolhosa.

Embora raras, elas envolvem a vida de todos em nossa sociedade, como pais, avós, amigos, colegas de trabalho, trabalhadores de cuidado infantil, professores ou profissionais de saúde. Em particular as famílias de pessoa com doença rara, enfrentam diversos problemas em seu microcontexto e na relação com os serviços de saúde: a falta de informação, dificuldade de acesso ao diagnóstico.<sup>(2)</sup> e falta de equipes com profissionais de saúde qualificados.<sup>(3)</sup> Além disso, a família sente impacto no trabalho, uma vez que habitualmente um dos pais deixa o emprego para cuidar exclusivamente dos filhos. É uma situação que repercute também na condição financeira da pessoa afetada, que pode estar impossibilitada para trabalhar. Ao mesmo tempo, a família se depara com o alto custo do tratamento.<sup>(2)</sup>



Nesse sentido, o processo de vivenciar a doença rara na família configura-se como o contexto no qual as necessidades se manifestam. O conceito proposto por Bradshaw<sup>(4)</sup> classifica as necessidades em saúde como percebidas (relacionada ao campo das expectativas ou desejos), expressas (vocalizadas na demanda ou no uso dos serviços de saúde), normativas (relacionadas à avaliação profissionais de saúde) e comparativas (aqueles que são similares entre pessoas com as mesmas características sócio-demográficas).

Outros autores, referem que necessidades são problemas ou sofrimentos que interferem na vida, algo simbólico ou material que falta, e alternativas vistas como solução para essas situações. Assim, necessidades relacionadas à saúde representam o que indivíduos e grupos precisam para viabilizar condições socialmente satisfatórias à geração da saúde, relativas à essência/existência humana e a condições que a qualificam.<sup>(5,6)</sup> Estudo mostra que as necessidades prioritárias de famílias que vivenciam uma doença crônica envolvem as dimensões: relacional, comunicacional, emocional, financeira, cognitiva/informacional e espiritual.<sup>(7)</sup> As doenças raras no contexto da família podem trazer necessidades diferentes das que vivenciam em doenças comuns.

Este estudo investiga as necessidades das famílias de pessoas com doenças raras utilizando a abordagem ecológica.<sup>(8)</sup>, uma vez que esta possibilita examinar as interações entre a família e os diferentes contextos onde seus membros transitam, dentre esses, os serviços de saúde. Esta teoria está estruturada em quatro núcleos inter-relacionados: o processo, contexto, a pessoa e o tempo.<sup>(9)</sup> As interações (processo) vivenciadas entre a família e seu contexto podem refletir em diferentes tipos de necessidades.

Desse modo, as necessidades sentidas por essas famílias, seja no microcontexto familiar, mesocontexto (relações entre serviços de saúde, escola, comunidade, igreja e família) ou macrocontexto (políticas públicas), de acordo com Urie Bronfenbrenner (1988), podem constituir-se como conteúdo da assistência às famílias de pessoas com doenças raras.<sup>(9)</sup> Conhecer as necessidades com que as famílias se deparam no diagnóstico pode se constituir ferramenta importante na construção do conhecimento da Enfermagem em doenças raras. Este estudo objetiva identificar necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, percebidas a partir do diagnóstico.

## **MÉTODO**

Estudo exploratório com abordagem qualitativa, tendo como participantes 16 famílias representadas por pais ou familiar mais próximo das pessoas com doenças raras. Os participantes foram recrutados em três serviços de referência em doenças raras do RS, tais como: Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) e Associação Gaúcha de Mucopolissacaridose (AGMPS). Na capital, estão centralizados os serviços de atendimentos às pessoas com doenças raras, o que obriga as famílias a se locomoverem, frequentemente, das suas cidades até Porto Alegre. O SRTN está sediado no Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), em Porto Alegre-RS, considerada referência para analisar as amostras do teste do pezinho dos exames de fenilcetonúria, hipotireoidismo, anemia falciforme e fibrose cística (HMIPV, 2012). A Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) atende em torno de 237 pacientes e atua no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. A Associação Gaúcha de Mucopolissacaridose (AGMPS) possui 45 pacientes cadastrados e tem como principais objetivos divulgar as MPS, promover eventos e dar suporte às pessoas afetadas e famílias quanto ao acesso ao tratamento.

A seleção destas famílias foi definida conjuntamente com as coordenadoras dos serviços de referência e associações, utilizando os seguintes critérios de seleção: (a) ser pai, mãe e/ou familiar próximo da pessoa com doença rara; (b) aceitar participar do estudo; (c) residir no Estado do Rio Grande do Sul (RS); (d) estar cadastrado nos serviços de referência do RS. 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).

No total de famílias recrutadas procurou-se uma distribuição a mais uniforme possível entre residentes no interior do estado e na capital. A inclusão de famílias residentes no interior do estado, distante da associação de apoio e dos centros de referência, justifica-se pelo fato de a experiência dessas famílias favorecer a visualização, com riqueza de detalhes, das necessidades em relação ao diagnóstico, tratamento e os inúmeros desafios que enfrentam. Para preservar o anonimato, as famílias são apresentadas 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 F16).

Os dados foram coletados entre novembro/2012 e março/2013, por meio de entrevistas semi-estruturadas e gravadas com o consentimento dos participantes. Com base na teoria

bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner, foi construída uma estrutura de análise que abarca os quatro elementos do modelo bioecológico: processo, contexto, pessoa e tempo. <sup>(9)</sup>

Os dados foram analisados a partir da leitura do material empírico, buscando a essência dos discursos por meio da técnica de análise de conteúdo<sup>(10)</sup>, 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. Desta análise, resultaram cinco necessidades: acesso aos serviços sociais e de saúde; conhecimento; estruturas de apoio; aceitação e integração na comunidade; preservação da essência familiar.

O estudo recebeu uma certificação ética do Comitê de Ética e Pesquisa da instituição à qual está vinculado (Parecer nº 32/2012). A todos os participantes foi garantido o anonimato e respeitados todos os preceitos.

## **RESULTADOS**

### **Caracterização das famílias**

Das 16 famílias que participaram deste estudo, a idade dos participantes variou entre 24 e 63 anos, sendo 14 mães, uma avó e um pai. Destes, três residiam na capital; cinco, na região metropolitana; e oito, em outras regiões. As doenças raras diagnosticadas foram: mucopolissacaridoses, fibrose cística e fenilcetonúria.

As três famílias que residiam na capital do Estado, são representadas por três mães (F1, F2 e F3), com idades entre 38 a 52 anos. Duas eram casadas, e uma separada. As três mães tem ensino médio completo, uma trabalha no comércio em tempo integral e duas são do lar, sendo uma delas voluntária numa associação de pacientes com doenças raras. São famílias constituídas pelo casal e um filho, e outra, pelos pais e dois filhos. A renda familiar é de R\$ 678,00, R\$ 2.500,00 e R\$ 5.000,00 respectivamente. As religiões das mães eram evangélica, espírita e católica. Os filhos com doenças raras estão com 21, 16 e 10 anos e aos 5 anos, seis meses e 7 anos respectivamente receberam o diagnóstico de fibrose cística (F1 e F2) e mucopolissacaridoses (F3).

As famílias residentes na região metropolitana são representadas por quatro mães, com idade entre 28 e 63 anos, e uma avó de 62 anos. Duas são divorciadas, uma é casada e uma é

solteira. A constituição familiar era de dois a quatro membros, com prole de um a três filhos. Uma (F5) das famílias tinha os dois filhos afetados pela doença rara. Duas mães são católicas, uma umbandista. Duas trabalham em período integral, duas não trabalham e a avó é voluntária em uma associação de pacientes com doença rara. A renda média dessas famílias variou de R\$ 999,00 a R\$ 2.500,00. Quanto ao grau de escolaridade, uma mãe tinha ensino fundamental completo; duas não completaram o ensino médio, e duas completaram o ensino médio. Os filhos com doenças raras estavam com a idade entre 10 e 32 anos e foram diagnosticados na primeira semana de vida e aos 7 anos, com mucopolissacaridoses (1), fenilcetonúria (3) e fibrose cística (1).

As oito famílias que residem em regiões mais distantes (até 520 km da capital), foram representadas por sete mães e um pai com idade entre 29 e 50 anos. Cinco são casados; dois vivem em relação estável, e um é separado. São famílias constituídas por três a quatro membros, com prole entre um e dois filhos. Cinco participantes trabalhavam em período integral, o pai é autônomo, e um está desempregado. A renda mensal média variou entre R\$ 1.000,00 e 2.999,00. Uma participante completou o ensino fundamental, uma tem ensino médio incompleto e cinco mães e o pai tem o ensino médio completo. Quatro participantes eram católicos; um, evangélico; um, espírita; um, luterano; e um não tinha religião. Os filhos com idades entre 3 e 16 anos, foram diagnosticados com mucopolissacaridoses (1), fenilcetonúria (5) e fibrose cística (2), entre a primeira semana e o primeiro ano de vida.

### **Necessidades prioritárias de famílias de pessoas com doenças raras**

#### ***Acesso aos serviços sociais e de saúde***

A necessidade de acesso aos serviços de saúde assume uma configuração diferente de acordo com o estágio em que a família se encontra em relação à doença. Inicialmente, quando ainda não está definido o diagnóstico, mas os primeiros sintomas já se manifestam, os serviços de saúde parecem não solucionar os problemas de saúde da pessoa afetada. Com o tempo, esta etapa evoluiu para necessidade de serviços especializados, em grandes centros. Após a confirmação do diagnóstico, as famílias vivenciaram problemas de deslocamento (viagens frequentes aos serviços de referência em triagem neonatal ou genética), políticos (poucas políticas públicas de saúde e social) e sociais (dificuldades financeiras para manter as viagens e tratamento). No caso das doenças raras com tratamento disponível, a etapa em que as famílias se deparam com a

manutenção do tratamento acontece, geralmente, por meio do suporte judicial. No âmbito dos serviços de reabilitação, prevalece a dificuldade de acesso contínuo aos serviços de fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, dentre outros.

Para o grupo de famílias que residiam no interior do Estado, o acesso estava associado com a disponibilidade de transporte (próprio ou da prefeitura), de tempo (liberação do emprego dos pais no dia da consulta) e o fator econômico da família.

*[...] porque a gente perde, praticamente, dois dias para ir. A gente vai na madrugada e passa o dia inteiro lá, para depois voltar. Então, ele (esposo) perde dois dias de serviço [...].* (F15)

*Se gasta com médico, com transporte, com muitas coisas.* (F11)

Para as famílias que receberam o diagnóstico no primeiro ano de vida do filho, o acesso aos serviços de saúde iniciou-se ao nascimento. Com a manifestação de alguns sintomas da doença ou teste do pezinho alterado, a investigação possibilitou o diagnóstico e tratamento precoces, sem sequelas.

*A gente foi fazendo o acompanhamento no hospital de clínicas, com o pediatra, que era do ambulatório e foi fazendo acompanhamento no posto de saúde. No posto de saúde, pela desnutrição grave* (F16).

*[...] ela fez o teste do pezinho aí depois passou uns dias, eles mandaram pra mim um papel já marcando uma consulta com a doutora [...]* (F11)

Para outra família (F1), a experiência do diagnóstico da fenilcetonúria na segunda filha, por meio do teste do pezinho, favoreceu a descoberta da mesma doença rara na primeira filha, já com a deficiência intelectual instalada. O acesso aos serviços especializados e sociais possibilitou a preservação das habilidades intelectuais de uma filha, frequentando escolas comuns, e melhora do quadro clínico da filha mais velha, aluna de instituição de educação especial.

Necessidade de ajuda na área judicial foi fortemente apontado nos discursos das famílias deste estudo. Com suporte dos serviços de saúde e sociais, as famílias percorreram os trâmites legais para que o filho recebesse o tratamento de alto custo, muitas vezes, não registrado na lista do sistema público de saúde. No caso das crianças com fenilcetonúria, as famílias expõem diversas dificuldades para obter a dieta especial: *[...] faz 3 anos que estou com processo e não sai nada, entrei junto ao Ministério Público, não saiu nada ainda e eu não tenho ajuda nenhuma do governo* (F15). No caso da fibrose cística, as famílias referiram: *[...] hoje, tu tem num processo*

*todas as medicações que é pelo SUS ou pelo CPF do paciente (F6).* Para as famílias de crianças com mucopolissacaridose, quando possível a reposição enzimática, é necessário a autorização judicial para iniciar o tratamento.

### ***Necessidade de conhecimento da família sobre doença rara***

A necessidade de conhecimento sobre a doença rara no microcontexto familiar está vinculada às questões relacionadas ao tratamento, cuidados requeridos, direitos como pessoa com doença rara e novas pesquisas publicadas. Os pais, geralmente, se sentem frustrados pela falta de conhecimento nos serviços de saúde, profissionais de saúde e sociedade em geral. As terminologias adotadas para denominar os tipos, de grande parte, das doenças raras são o primeiro entrave. Uma mãe relatou que a dificuldade, então, começa na pronúncia do nome da doença: [...] *fui na consulta e a doutora falou que ela tinha fenilcetonúria e era super difícil de falar, porque era totalmente desconhecido pra mim essa doença... (F11).*

O estágio inicial da família com a doença rara parece ser um caminho permeado de medos e frustrações pelo desconhecimento. No interior do espaço familiar, a necessidade de se distanciar do problema foi uma tendência, geralmente, dos esposos. As famílias de crianças pequenas, tiveram a necessidade de buscar informações a respeito do tratamento e do cuidado diário. Na fenilcetonúria, as famílias se dedicavam grande parte do tempo no desenvolvimento das habilidades culinárias e tentando adquirir novas receitas associadas a dieta especial, como na fala do pai a seguir:

*Acho, deveria ter um ... site, alguma coisa assim, para as famílias interagir sabe, pra depositar receitas, dar depoimento, colocar lá né, ia ser uma coisa bem interessante. Até pesquisei na internet, achei um monte de receitas, mas mais da metade delas estão erradas [...]* (F8)

Outra etapa se inicia na vida familiar em relação a vida social da pessoa afetada. A fase infantil é marcada pelo desafio de ser aceito na escola, de adaptação e inclusão. Por exemplo, o tratamento em fibrose cística exigiu que uma mãe (F16) expusesse a situação da doença da filha na escola e fornecesse informações a respeito dos cuidados à professora, diretora e outras mães. Desta forma, o compartilhamento de informações sobre a doença deixou evidente que *ser diferente é normal (F3)*, como na fala a seguir:

*Então, pra ela é super normal, toda a escolinha, que deve ter aproximadamente umas 50 crianças, sabe que ela toma a bolinha, porque o nome do remédio dela é bolinha. (...) todas as tias sabem, até as mães de alguns alunos (...) Então, todos eles sabem que a [nome da filha] tem que fazer fisioterapia, então é uma coisa normal, ela é diferente, mas ela é normal. (F16)*

Já quando os filhos se tornam adolescentes/adultos, principalmente no caso de doenças que causam alteração física significativa, uma mãe explicitou que o problema maior da falta de conhecimento é o preconceito explícito nos relacionamentos do filho com os amigos, escola/faculdade, trabalho e sociedade, ela relata em sua fala:

*O que eu poderia te dizer hoje assim, a pior relação tanto dele, e dói muito em mim, é o preconceito. Esse preconceito é bem difícil, essa é a pior parte da história, o é muito triste, judia muito dele, os apelidos que eles levam [...] (F10).*

Para enfrentar essa necessidade individual e social, os pais se sentem obrigados a pesquisar sobre a doença do filho. As fontes de conhecimento foram livros/folhetos, congressos, Internet e do senso comum/leigos. Na longa convivência com a doença rara do filho, algumas famílias aprenderam a buscar informações em diversas fontes o que trouxe tranquilidade e controle da condição na família, como na fala de F10: [...] *eu comecei a pesquisar, pra saber mais em livro, biblioteca, aí eu vim aqui e levei umas coisas que a doutora me deu [...]*. Por outro lado, as famílias podem se sentir inseguras sobre o futuro da saúde do filho diante das incapacidades que a doença pode acarretar, como disse F11: *Ler tudo aquilo que pode acontecer com o seu filho, o médico fala bem pausadamente, eles não omitem nada [...]*.

O depoimento de seis famílias (F3, F11, F12, F14, F15 e F16) indicou a Internet como prioritária na busca por conhecimento sobre doenças raras, porém referiram a falta de credibilidade das informações e sensacionalismo de alguns sites, como a seguir: [...] *passei a madrugada acordada pesquisando coisa na Internet, só que os primeiros dias foi terrível, porque, quanto mais eu lia, mais eu me apavorava (F3)*. A necessidade de conhecimento também foi suprida na troca de informações com outros pais, que simbolizou uma forma de amenizar o sofrimento da descoberta do diagnóstico e criar forças para seguir adiante nas próximas etapas de vivência familiar.

### ***Necessidade de estruturas de apoio***

As necessidades de estruturas de apoio referidas pelas famílias deste estudo foram relacionadas com as estruturas familiar e social. Os tipos de apoio da estrutura familiar são vinculados ao financeiro e ajuda de outro membro nos cuidados diários à criança. A estrutura de apoio social foi associada a ajuda espiritual e suporte de amigos nos momentos difíceis da família.

O apoio financeiro advindo de amigos e familiares foram significativos para essas famílias. Uma mãe (F3), de filha com MPS, descreve que buscou alternativas para superar a dificuldade de apoio para suprir o tratamento necessário. Vale colocar que as características pessoais da mãe, como a comunicação, foram habilidades importantes na construção de sua estrutura de apoio. A sensibilização social realizada por ela possibilitou uma ação coletiva de ampla abrangência no município onde reside, como explica em sua fala: [...] *foi realizada uma festa para me ajudar com os tratamentos dela (...)* Daí um dia antes do evento, tinha 1800 ingressos vendidos!!! (F3). Atividades de ajuda coletiva como essa, tranquilizou a família por algum tempo no sentido de ter um aporte econômico para pagar o frete de envio de uma medicação específica, pesquisa realizada fora do Brasil, e comprar diversas medicações neurológica, cardíaca, respiratória, psiquiátrica, dentre outras.

Além do suporte econômico, o apoio de cuidado ao filho, por amigos ou parentes, foram apontados como importantes na estrutura de apoio. As narrativas de seis famílias (F1, F2, F3, F11, F14 e F15) elucidaram que os momentos de vida social dos cônjuges, ou outro compromisso em que precisaram se ausentar na família, foram supridas pelo suporte de amigos e familiares. Estes se mostraram disponíveis para o cuidado da criança, o que gerou tranquilidade e confiança no sistema familiar, como descrito nas falas seguintes: [...] *se eu precisava sair, deixava com a [nome da amiga] que cuidava dele até de olho fechado* (F2); *A minha mãe cuida dele pra nós, ou uma de minhas irmãs, fica com ele em casa, então a gente pode sair* (F11).

O suporte social referido pelas famílias foi vinculado, principalmente, à religião. A igreja se configurou a fonte de fé e esperança em algumas famílias ao enfrentar o cotidiano da doença rara. Essa afirmativa foi evidente na família F1, quando referiu sobre a influência do grupo religioso no enfrentamento das adversidades na vida familiar.

*Quando nós mudamos para cá começamos a frequentar uma Igreja Batista daqui, teve um acolhimento... Então, nós professamos esta fé, e acreditamos, incondicionalmente, que você é competente suficiente para fazer a sua parte [...]* (F1).



### ***Necessidade de aceitação e integração na comunidade***

As famílias referiram a necessidade de conviverem com pessoas que enfrentavam os mesmos problemas decorrentes da doença rara e, também, com outras pessoas da comunidade. A convivência com outras pessoas com doenças raras favoreceu o compartilhamento de experiências e de respostas às suas necessidades. Já a convivência com as outras pessoas, fora do seu contexto de doença, ameniza o estigma social que os rotula como frágeis. É na inserção no cotidiano da comunidade onde vivem, que as pessoas com doença rara se sentem como outros cidadãos, com semelhanças, com problemas outros e capazes de administrar suas vidas.

A integração no âmbito escolar se mostrou um espaço de momentos difíceis e, muitas vezes, facilitadores de interação social da criança com doença rara. A mãe F3 referiu que tinha dificuldade de encontrar escolas inclusivas e mesmo quando se conseguia, as ações não correspondiam ao regulamento de inclusão escolar, como diz em sua fala:

*[...] minha mãe chegava na escola para buscar ela, e ela estava trancada numa sala, com a professora sozinha, eles não faziam nenhum esforço para fazer alguma coisa pra ela melhorar ou ela se acalmar (...) na escola eles diziam que tinha trabalho de inclusão [...] (F3).*

Ao contrário, a mãe F9 descreveu que sua experiência de integração da filha na escola foi positiva, principalmente, em relação a dieta especial da fenilcetonúria. A família foi surpreendida pela atitude de uma professora que organizou o Dia das frutas, semanalmente, para enfatizar a importância do tratamento para a criança e, possibilitando a reflexão de outras crianças quanto a solidariedade e inclusão, como na fala a seguir:

*Porque, geralmente, lanche nas escolinhas é tudo besteiro, salgadinho, bolachinha, aquela coisa, daí fizeram na quarta-feira o dia das frutas para ajudar a colega [nome da filha] que não podia comer... foi a [nome da professora], tenho contato com ela até hoje [...] (F9).*

### ***Necessidade de preservação da essência familiar***

Refere-se à necessidade dos membros da família preservar sua vida pessoal e a vida familiar, ou seja, de não viver somente em função da doença. Nas doenças raras, a competência de cuidar possui destaque diante as peculiaridades dos cuidados intensos que esta condição demanda. Além disso, a competência para cuidar do filho foi essencial para a autoestima, confiança, suficiência e força. O trabalho dos pais foi uma atividade que trouxe o aporte

financeiro e preservação da capacidade produtiva. O desenvolvimento saudável do filho no meio social, escola/universidade, profissão e vida afetiva reafirmou a competência de terem cuidado bem, principalmente, nas famílias com filhos jovens/adultos. Os pais se sentiram orgulhosos da desenvoltura dos filhos que interagiram nos contextos onde viviam.

Quando os filhos se encontravam na fase de vida adulta, a responsabilidade do cuidado e falar de si como pessoa com doença rara deixou de ser um compromisso exclusivo dos pais. Uma mãe (F2) referiu que conforme seu filho foi se desenvolvendo tornou-se proporcionalmente difícil de estar no controle dos cuidados diários do tratamento. Neste sentido, foi necessário preservar a autonomia do filho como adolescente/adulto, estudante, trabalhador, cidadão e também, como pessoa ciente da sua condição, como na fala a seguir: [...] *antes eu acho que tinha um controle da situação, porque eu sabia que quando ele se levantada fazia tudo, hoje não. E hoje, eu não posso mais obrigar, ele já é um homem [...]* (F2).

A família F4 relata que preservar a essência familiar é desenvolver significativamente o sentido de proteção ao filho com doença rara. Proteger com a finalidade de estar mais atento, mas não rotulá-lo como uma pessoa doente, como diz a avó:

*Nós nunca escondemos que ele tem um problema de saúde, a gente não diz que ele é doente, a gente diz que ele tem um problema de saúde. Claro que a gente, mesmo não querendo, a gente sempre deu e faz uma proteção pra ele, mesmo que a gente não queira, a gente sempre sente que ele tem uma proteção um pouco maior [...]* (F4).

Ainda em relação a F4, a avó referiu que as características de gravidade e cronicidade que aportam uma doença rara, trazem reflexões existenciais sobre a morte e o morrer tanto para a pessoa afetada, quanto no microcontexto familiar. Foi reconhecer que na essência familiar o diálogo sobre o processo de vida/morte é um cuidado que se estabelece como um assunto velado. A avó descreve um pouco essa realidade: (...) *a gente também não fala com ele nessa palavra (morrer/morte), essa palavra não se fala, o que a gente fala é: vamos lá, vamos fazer, tu vai conseguir superar (...)*.

## DISCUSSÃO

A necessidade prioritária nas famílias em estudo foi o acesso aos serviços de saúde e sociais. Sabe-se que no Brasil o acesso igualitário às ações e serviços de saúde é garantido pela Constituição Federal, desde 1988.<sup>(11)</sup> Acesso é definido como a “obtenção de cuidados de

qualidade necessários e oportunos, no local apropriado e adequado”.<sup>(12)</sup> Para discutir esta categoria, algumas dimensões de acesso podem ser exploradas: procura adequada de serviços; disponibilidade, relativa à oferta adequada de cuidados às necessidades da população; proximidade, refletida pela dispersão geográfica dos serviços; custos diretos, como aquisição de serviços; custos indiretos, como faltas ao emprego e o transporte; qualidade, quanto à organização dos serviços e à dimensão técnica e humanização.<sup>(13)</sup>

A necessidade de conhecer o que se passava com a saúde do filho foi premente nas famílias entrevistadas. Seja no período diagnóstico ou como complementar às informações do médico, elas buscaram a Internet como fonte de informação. Nas doenças raras, este comportamento parece comum diante da dificuldade de se encontrar serviços de saúde qualificados e pessoas afetadas numa mesma população. Os grupos de apoio virtual, *blogs* e *sites* informativos são os *links* mais acessados por este público.<sup>(14,15)</sup> Estudo realizado, com o objetivo de identificar características do comportamento social de pessoas com fibrose cística e familiares, num grupo virtual, mostrou que 68% dos respondentes acessavam diariamente o grupo e ao menos uma vez por semana postavam algum comentário ou dúvida sobre o seu cotidiano de tratamento.<sup>(16)</sup> No caso dos pais de crianças com hemofilia (também considerada uma doença rara), um estudo mostrou que 72% dos pais consideravam essencial conhecer bem sobre a doença e tratamento, seja por meio dos médicos especialistas e/ou encontro com outras famílias<sup>(17)</sup>, o que corresponde com as falas das famílias deste estudo.

A totalidade das famílias deste estudo referiu a necessidade de apoio seja na forma de ajuda financeira, cuidado ao filho ou religiosa. Estudos na psicologia social, referem que diversos tipos de apoio social são considerados fundamentais no bem-estar e manutenção da saúde.<sup>(18)</sup> Os resultados deste estudo encontram ressonância em estudo que verificou a necessidade eminente de apoio dos familiares e da espiritualidade no sistema familiar de pessoas com anemia falciforme.<sup>(19)</sup> Em contrapartida, em outro estudo realizado com pessoas com neurofibromatose, o apoio social não foi uma necessidade importante para eles. Os autores sugerem que o enfrentamento dessa doença rara, com alto impacto na aparência física, seja predominantemente de forma individual, e não compartilhado socialmente.<sup>(20)</sup>

A questão da raridade das doenças traz consigo uma dimensão importante na vida das famílias e pessoas acometidas: suas vidas em sociedade. Como “uma questão médica e social importante”<sup>(21)</sup>, evidenciou-se neste estudo a necessidade de aceitação e inserção social,

especialmente, na vida escolar. Autores corroboram com este resultado em seu estudo, com o objetivo de avaliar o perfil comportamental e competência social de pessoas com distrofia muscular de Duchenne, em que a necessidade de participação social se constitui um problema comum desta clientela. Em muitos casos, esta dificuldade está relacionada ao QI rebaixado destes pacientes, levando ao baixo desempenho na escola e exclusão social.<sup>(22)</sup> Contudo, assistir essas famílias significa estar atento às informações a respeito do desempenho das crianças afetadas na escola e sua vida social. A Enfermagem poderá identificar, neste momento, possíveis comportamentos de risco para os desajustes psicológicos. Outros autores descrevem que as pessoas com doença rara em idade jovem/adulta também devem ser avaliadas quanto aos riscos de transtornos psiquiátricos, dentre eles, os sinais de sentimentos de isolamento, autodepreciação, marginalização e insegurança, além de sintomas de ansiedade, labilidade afetiva, depressão e preocupações hipocondríacas.<sup>(23)</sup>

As famílias deste estudo apontaram que, apesar dos problemas vividos a partir da doença rara, elas foram capazes de criar um ambiente familiar favorável ao desenvolvimento do membro afetado. Preservar suas vidas pessoais foi uma necessidade, como também uma estratégia, importante para manter a identidade familiar. Autores reforçam esta ideia a partir de estudo com famílias de pessoas com fibrose cística residentes no Estado do Paraná, que mostrou que seus filhos se constituíram pessoas habilidosas nas atividades escolares, faculdade e/ou trabalho, capazes de uma vida social e afetiva ativa.<sup>(24)</sup>

Nas famílias com filhos adolescentes/adultos deste estudo, verificou-se que a preservação da autonomia dos filhos foi essencial. Estudo desenvolvido com adolescentes com doença crônica, confere resultados semelhantes ao deste estudo.<sup>(25)</sup> Embora estes adolescentes busquem levar uma vida como outras pessoas de sua faixa etária, é necessário que tenham consciência de sua doença, dos cuidados especiais e de suas responsabilidades. Outro fator apontado pelas famílias entrevistadas, foi a convivência com a possibilidade de morte que provocou os sentimentos de medo, insegurança e despreparo para falar sobre o assunto com o familiar. Autores afirmam que a Enfermagem pode ser o diferencial no processo de diálogo e aceitação da nova realidade, amenizando as frustrações e medos neste processo.<sup>(26)</sup>

## CONCLUSÃO

Diante as cinco necessidades indicadas neste estudo, verificou-se que o acesso ao medicamento de alto custo se constituiu essencial para qualidade de vida das pessoas afetadas. Assim, evidencia-se a necessidade da profissão de enfermagem se apoiar em disciplinas de outras áreas, como a advocacia, para oferecer suporte as famílias de maneira mais próxima durante os processos judiciais destes medicamentos. No Brasil, uma organização denominada Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves ([www.afag.org.br](http://www.afag.org.br)) oferece orientação aos profissionais de saúde, familiares e pacientes; além disso, organiza eventos de divulgação para sensibilizar a sociedade e serviços de saúde e sociais em relação a condição das doenças raras e graves.

O desconhecimento foi referido pelas famílias deste estudo como um obstáculo na relação com os serviços de saúde e social. Este desconhecimento é considerado ainda mais preocupante uma vez que o agravante se inicia na formação dos profissionais de saúde. Visualiza-se as doenças raras e genéticas como não prioritárias para os gestores da educação e saúde. No entanto, quando se sabe da existência de sete mil tipos de doenças pode comprometer a qualidade da assistência de saúde, diariamente, nos serviços públicos de saúde. Esses pacientes passam anos e anos a procura de uma resposta, alguns, permanecem sem diagnóstico; outras, quando diagnosticadas já estão com sequelas; outras, vão a óbito.

A convivência em proximidade com a morte dessas famílias pode promover sentimentos de medo, angústia e insegurança, como referido deste estudo. É nesse momento que o profissional, pode estabelecer uma relação de confiança por meio da comunicação, que auxiliará a diminuição do sofrimento psíquico da pessoa com doença rara e sua família.

## REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº199, de 30 de janeiro de 2014. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras [Internet]. Brasília; 2001 [acesso em 2014 fev 2]. Disponível em: <http://www.brasilsus.com.br/legislacoes/gm/122578-199.html>.
2. Regroupement Quebecois des Maladies Orphelines. Les maladies rares: où en sommes-nous en 2013? [acesso em 2013 dez 10]. Disponível em: <http://www.rqmo.org/docs/Bulletin-Special.pdf>
3. Interfarma. Doenças Raras: contribuições para um Política Nacional. Edições Especiais Saúde [Internet]. [acesso em 2013 nov 20]. Disponível em: <http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/14-Doencas%20Raras%20-%20site.pdf>

4. [Bradsahw JÁ. A taxonomy of social need. In: Maclachlan F \(org\). Problems and progress in medical care. London, Oxford University Press, 1972.](#)
5. Mandú ENT, Almeida MCP. Necessidades em saúde: questões importantes para o trabalho da enfermagem. *Rev Bras Enferm.* 1999;52(1):54-66.
6. Mendes-Gonçalves RB. Práticas de saúde: processo de trabalho e necessidades. *Cadernos CEFOR.* São Paulo: Secretaria Municipal de Saúde; 1992. 53 p.
7. Kim Y, Kashy DA, Spillers RL, Evans T. Needs assessment of family caregivers of cancer survivors: three cohorts comparison. *Psycho-Oncology.* 2010;19:573–582.
8. Bronfenbrenner U, Ceci SJ. Nature-nurture reconceptualized in developmental perspective: A bioecological model. *Psychological Review.* 1994;101:568-586.
9. Bronfenbrenner U, Morris PA. The ecology of developmental process. In: Lerner RM. (ed.). *Handbook of child psychology: Theoretical models of human development.* 5. ed., 1998:993-1028.
10. Bardin L. *Análise de Conteúdo.* 5. ed. Lisboa: Edições 70, 2009. 279 p.
11. Teixeira C. Os princípios do Sistema Único de Saúde. Texto de apoio elaborado para subsidiar o debate nas Conferências Municipal e Estadual de Saúde [Internet]. Salvador, Bahia. 2011. [acesso em 2013 dez 5]. Disponível em: [http://www.saude.ba.gov.br/pdf/OS\\_PRINCIPIOS\\_DO\\_SUS.pdf](http://www.saude.ba.gov.br/pdf/OS_PRINCIPIOS_DO_SUS.pdf) Acesso: 16.set.2013.
12. Portugal. Plano Nacional de Saúde 2011-2016. Eixo estratégico – equidade e acesso aos cuidados de saúde. Portugal; 2011. [acesso em 2014 jan 10]. Disponível em: [http://pns.dgs.pt/files/2011/02/ea\\_16-03-2011.pdf](http://pns.dgs.pt/files/2011/02/ea_16-03-2011.pdf)
13. Furtado C, Pereira J. *Equidade e Acesso aos Cuidados de Saúde.* Lisboa: Alto Comissariado da Saúde; 2010. [acesso em 2013 dez 27]. Disponível em <http://www.acs.min-saude.pt/pns2011-2016/files/2010/08/EA1.pdf>
14. Michel Legros. Étude exploratoire sur les blogs personnels santé et malade. *Santé Publique.* 2009;21:41-51.
15. Pimentel EC, LUZ GS, Pelloso SM, Carvalho MDB. Using the internet to exchange information and experience on cystic fibrosis. *Investigación y Educación en Enfermería.* 2013;31(3): 457-63.

16. Stasiak VDG. Comportamento social de familiares e pacientes com fibrose cística participantes do grupo virtual do Instituto Unidos Pela Vida. Monografia (Especialização). Pós-graduação em Psicologia Clínica. Universidade Evangélica do Paraná. 2013. 55f.
17. Verdon C, Lavoie M, Blondeau D. Intervenir auprès des familles: emharmonie entre soi et les autres. In: De Montigny F, Devault A, Gervais C. La naissance de la famille. Chenelière Éducation; 2012. p.96-110.
18. Gauducheau N. Internet et le soutien social. In: Thoer C, Levy JJ. Internet et Santé: acteurs, usage et appropriations. Presses de l'Université du Québec; 2012. p. 506.
19. Guimarães TMR, Miranda WL, Tavares MMF. O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2009;31(1):9-20.
- Cerello AC, Gianordoli-Nascimento IF, Moreira AH, et al. Social representations of patients and relatives regarding Type 1 Neurofibromatosis. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2013;18(8):2359-2368.
21. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*. 2008 jun:2039-4.
22. Zachi EC, Taub A, Ventura DF. Perfil comportamental e competência social de crianças e adolescentes com distrofia muscular de Duchenne. *Estud. psicol.* 2012;17(1):179-186.
23. Roccella M, Pace R, De Gregorio MT. (2003). Psychopathological assessment in children affected by Duchenne de Boulogne muscular dystrophy. *Minerva Pediatrica*. 2003;55(3): 267-273.
24. Luz GS, Santos SSC, Lunardi VL, Pimentel EDC, Pelloso SM, Carvalho MDB. Inter-subjectivity in the context of people with cystic fibrosis' Family. *Rev Bras Enferm, Brasilia* 2012;65(2): 251-6.
25. Araujo, YB; Collet, N; Gomes, IP; Nóbrega, RD. Coping of teenagers with chronic conditions: importance of social network. *Rev. bras. enferm.* 2011. 64;2:281-86.
26. Motta, MGC; Issi, HB; Ribeiro NRR. Grupos como estratégia de ensino e cuidado de família, criança e adolescente com doença crônica. *Ciência, Cuidado e Saúde*. 2009. 8:suplem.:155-161.

### 6.3 ARTIGO 3

#### **Itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas com doenças raras na rede de serviços públicos de saúde<sup>6</sup>**

##### **Resumo**

**Objetivo:** Caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros. **Métodos:** Trata-se de um estudo qualitativo, realizado com 16 familiares de pessoas com diagnóstico de fenilcetonúria, mucopolissacaridoses e fibrose cística, residentes no Rio Grande do Sul/Brasil. Os dados foram coletados através de entrevistas semiestruturadas, balizada pela teoria bioecológica do desenvolvimento humano. **Resultados:** Foram agrupados três núcleos temáticos: itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença; itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença; itinerário de manutenção terapêutica. **Conclusão:** Os resultados mostram, de um lado, que os desafios enfrentados pelas famílias delineiam um percurso que inicia no nascimento do filho e se prolonga ao longo da vida e, por outro, que conhecer as características desse percurso, alerta os enfermeiros para o tipo de serviço e para os conhecimentos específicos que podem ajudar essas famílias.

**Palavras-chave:** Enfermagem em Saúde Pública; Enfermagem Pediátrica; Enfermagem Materno-Infantil; doenças raras, serviços de saúde.

##### **INTRODUÇÃO**

O nascimento de uma criança doente pode provocar alterações no cotidiano familiar fazendo emergir comportamentos e sentimentos ímpares que traduzem o impacto do enfrentamento com esta nova condição. As famílias se deparam com a necessidade de readaptar os papéis de seus membros, assumirem novas responsabilidades além daquelas habituais quando um filho nasce e de buscar serviços sociais e de saúde que lhes ofereçam apoio social, financeiro e emocional.<sup>(1)</sup> Particularmente, as doenças consideradas raras constituem uma experiência contínua de aprendizagem não apenas para as pessoas acometidas, mas, também, para seus familiares que se deparam com inúmeros desafios, especialmente, no microcontexto familiar e na relação com os serviços de saúde aos quais estarão indubitavelmente ligados por um longo tempo.<sup>(2)</sup>

Geralmente, as famílias das pessoas com doenças raras são tratadas de maneira desigual nos serviços de saúde, mas não exatamente por preconceito. Seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, à equidade, à resolutividade e a integralidade das ações nem

---

<sup>6</sup> Artigo derivado da Tese de Doutorado em Enfermagem intitulada: Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades; apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande – PPGEnFURG.



sempre são respeitados, seja porque os serviços não dispõem de recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão preparados. De qualquer forma, a “negociação” dos direitos da família é negada desde o início da vida do filho. Após o diagnóstico da doença, a batalha ainda continua uma vez que estas famílias precisam buscar meios fora do sistema de saúde para seguir com o tratamento correto, geralmente de alto custo e que, muitas vezes, só é possível por meios judiciais.

É importante destacar que algumas doenças são classificadas como raras pela baixa frequência que ocorre na população. Entretanto, nem sempre as pessoas acometidas recebem o diagnóstico precoce, e, além disso, são poucas as opções terapêuticas e raras as pesquisas científicas nesta área.<sup>(3)</sup> São doenças que contribuem para o aumento da morbidade e mortalidade, principalmente, a infantil e cujos riscos de complicações evitáveis e mortes decorrentes de diagnóstico tardio podem fragilizar todo o sistema familiar da pessoa afetada.<sup>(4)</sup> Existe mais de 7 mil tipos diferentes de doenças raras. Este quantitativo é instável, uma vez que tende a aumentar com o acréscimo de cinco novas doenças na lista semanalmente. Sob esta perspectiva, as doenças raras são muito mais comuns na sociedade do que aparentemente o nome sugere, pois constituem de 6 a 10% das doenças no mundo.<sup>(5)</sup>

O avanço das pesquisas na área da genética, particularmente sobre o genoma humano, possibilitou conhecer melhor o universo das doenças raras. Constatou-se, até o momento, que 80% são de origem genética envolvendo um ou vários genes ou anomalias cromossômicas que representam entre 3% e 4% dos nascimentos. Outras, são causadas por infecções (bacterianas ou virais), ou alergias, ou por processos degenerativos, proliferativos ou tóxicos (produtos químicos, radiações etc).<sup>(6)</sup> Em países desenvolvidos, a mortalidade infantil entre pessoas com doenças raras chega a 30%. Este percentual pode ser ainda mais alto no Brasil, uma vez que muitas dessas crianças não são corretamente diagnosticadas e, conseqüentemente, não recebem tratamento adequado.<sup>(7)</sup> Para exemplificar, o caso da fibrose cística, cuja trajetória clínica dos pacientes diagnosticados é, muitas vezes, identificada como pneumonias intermitentes.

Dentre as doenças genéticas raras, incluem: Doença de Fabry, Doença de Gaucher, Mucopolissacaridoses, Anemia Falciforme, Osteogênese Imperfeita, Fibrose Cística e Fenilcetonúria, entre outras. Essas doenças caracterizam-se, habitualmente, por serem crônicas, progressivas e apresentarem diversidade de causas e sintomas. Uma mesma doença pode manifestar uma multiplicidade de sintomas clínicos de uma pessoa para a outra. Além disso, há

ampla diversidade de subtipos da mesma doença que pode acometer as capacidades físicas, habilidades intelectuais, comportamento e capacidades sensoriais. As doenças raras também variam muito em termos de gravidade e a expectativa de vida dessas pessoas é significativamente reduzida. Algumas são causa de morte ao nascimento, enquanto outras são compatíveis com uma vida normal, se diagnosticadas a tempo e adequadamente tratadas.<sup>(8)</sup>

O itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com doenças raras pode ser o principal desafio na relação com os serviços de saúde. Autores afirmam que o itinerário representa o caminho percorrido na tentativa de solucionar seus problemas de saúde, de acordo com as práticas individuais e socioculturais.<sup>(9)</sup> Essa é uma preocupação de estudos que buscam conhecer quais caminhos os usuários percorrem quando não se identificam com os esquemas ou fluxos do sistema de saúde.<sup>(10)</sup> Até o momento, não há estudos sobre o itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas com doenças raras o que evidencia poucas pesquisas realizadas em torno deste fenômeno.<sup>(11)</sup>

Considerando as dificuldades das famílias de pessoas com doenças raras na relação com os serviços de saúde e as poucas pesquisas realizadas na área da Enfermagem, o presente estudo objetiva: caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros.

## MÉTODOS

Estudo exploratório com abordagem qualitativa, desenvolvido com 16 familiares de pessoas com doenças raras (mucopolissacaridose Tipo I e II-B, fenilcetonúria e fibrose cística), selecionadas a partir dos seguintes critérios: *a)* ser pai, mãe e/ou familiar próximo da pessoa com doença rara; *b)* aceitar participar do estudo; *c)* residir no Estado do Rio Grande do Sul (RS); *d)* estar cadastrado em um dos serviços de referência para doença rara no RS. Dentre os participantes, quatorze são mães com idade média de 37,3 anos, uma avó com 63 anos e um pai com 35 anos. Treze familiares residem em municípios do interior do Rio Grande do Sul/Brasil e três na capital do Estado. Em uma família havia duas crianças com a mesma doença rara (fenilcetonúria).

Para preservar o anonimato, as famílias foram identificadas por um código formado pela letra inicial que informa o grau de parentesco do informante com a pessoa com doença rara (M: mãe; P: pai; A: avó), seguida da abreviação da doença (FC: fibrose cística; FEN: fenilcetonúria;

MPS: mucopolissacaridoses) e a idade da pessoa afetada (M-FC-3, M-FC-4, M-MPS-32). Os participantes foram recrutados em três serviços de referência em doenças raras, localizados na capital do Estado: Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) e Associação Gaúcha de Mucopolissacaridose (AGMPS).

Os dados foram coletados entre novembro de 2012 e março de 2013, por meio de entrevistas semiestruturadas, gravadas com o consentimento dos participantes. Utilizou-se um roteiro com questões norteadoras agrupadas em quatro sessões. A primeira centrada em informações para identificação do representante da família entrevistado; a segunda voltada para o histórico da relação da família com a doença rara; a terceira com informações sobre o contexto da vida familiar; e a última focando especificamente a interação da família com a rede de serviços. Com base na teoria bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner, foi construída uma estrutura de análise que abarca os quatro elementos do modelo bioecológico: processo, contexto, pessoa e tempo. <sup>(12)</sup>

Os dados foram analisados a partir da leitura do material empírico, buscando a essência dos discursos por meio da técnica de análise de conteúdo <sup>(13)</sup>, 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. A análise do itinerário das famílias incluiu verificar as facilidades, dificuldades e limitações quando ao acesso ao diagnóstico, terapêutica e acompanhamento contínuo que foram disponibilizados ou não pelos serviços de saúde. A seguir, foram constituídos os núcleos temáticos utilizando as similaridades e divergências que resultaram em três categorias: 1) itinerário das famílias no período diagnóstico da doença rara; 2) itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença rara; 3) itinerário terapêutico das famílias de pessoas com doenças raras.

Após autorização dos coordenadores dos serviços (SRTN, AGAM e AGMPS) para a coleta de dados, o estudo recebeu as certificações éticas do Comitê de Ética e Pesquisa da Universidade Federal do Rio Grande (Parecer 135.813/2012) e Hospital Infantil Presidente Vargas (Parecer 96.203/2012), onde funciona o SRTN. Às famílias participantes do estudo, foi entregue o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, as quais foram assinadas tanto pela pesquisadora quanto pelo participante.

## RESULTADOS

### Itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença

Este núcleo temático aborda o itinerário das famílias desde o momento em que perceberam a necessidade de procurar atendimento à saúde até o diagnóstico da doença rara. As interações entre as famílias e serviços de saúde foram caracterizadas pelas circunstâncias e tempos de vida distintos para as famílias e as pessoas com doença rara. Um grupo de oito famílias recebeu o resultado positivo do ‘teste do pezinho’, ao nascimento; as outras oito famílias constataram as primeiras manifestações dos sintomas, nos primeiros anos de vida da criança.

As famílias do primeiro grupo receberam o diagnóstico da doença rara no momento em que seus filhos estavam aparentemente saudáveis. Dias após o nascimento das crianças, elas foram comunicadas pelos serviços de saúde, principalmente a Unidade Básica de Saúde, sobre a alteração apontada no exame de triagem neonatal. Em seguida, se sentiram duplamente chocadas, pelo problema detectado no filho idealizado como saudável e pelo fato de serem encaminhadas para um serviço especializado. Para três famílias residentes no interior, foi um momento marcante de descobertas. Enfrentar o cotidiano de uma capital foi confuso e de aprendizado uma vez que nunca tiveram a oportunidade de estar em Porto Alegre. Receber o diagnóstico de uma doença rara e grave, foi reconstruir o cotidiano de um bebê não idealizado e que necessitaria de cuidados especiais. Se reorganizar no emprego ou mesmo se demitir, foram as primeiras estratégias para suprir as demandas da doença, tais como: idas e vindas ao serviço de referência; busca de suporte judicial para acesso ao tratamento; aprender os cuidados do tratamento (dieta especial ou medicamentos). Como na fala da família a seguir:

*Quando fizeram outro teste do pezinho tinha dado resultado positivo, viemos para Porto Alegre logo. Foi um choque, meu Deus! Muito rápido, sabe? Chegamos aqui, já falaram coisas assim: ‘ele não vai poder comer isso, vai ser assim, assim, assim...(M-FEN-11).*

Entre as famílias que receberam o diagnóstico da doença rara nos primeiros meses de vida, quatro estavam em internamento hospitalar. Os primeiros sinais e sintomas apresentados pelas crianças foram: suor muito salgado, perda de peso, choro frequente, baixo peso, anemia, obstrução intestinal, vômitos esverdeados e abdome distendido (nas crianças com fibrose cística). O período de internação das crianças durou entre 10 e 28 dias. Os discursos dos familiares denotam dúvidas, medo e angústia pela falta de informação e resolutividade. Além disso, os

discursos demonstram o grau de proximidade de vivência entre os pais. Os homens, na maioria das vezes, efetivaram o seu papel como provedor da família o que os obrigava a se fixar mais na cidade de residência. As mães com mais disponibilidade para ir às consultas, viagens e amplo domínio a respeito da saúde do filho (a), se definiram como principais personagens nesta etapa de vivência familiar, como na fala a seguir:

*Quando ele chegou em Porto Alegre a anemia estava bem avançada. [...] começaram a fazer exames. Foi terrível! E depois, quando descobriu a doença também foi ruim porque a gente não conhecia e não sabia o que que era. Foi a primeira vez que eu internei num hospital. Eu comecei a chorar, abracei ele, fiquei lá chorando apavorada. (M-FC-3)*

Em cinco famílias a doença rara os primeiros sintomas se manifestaram após o primeiro ano de vida, através de dificuldade na coordenação motora fina, alergia respiratória, deformidade de extremidade (dedo torto, mão em garra), distensão abdominal (fígado e baço aumentado) e características da face, difícil mobilidade dos membros inferiores, bronquite recorrente, insônia decorrente dos problemas respiratórios, hérnia umbilical e deformação nos pés (nas crianças com mucopolissacaridoses). Apenas uma mãe, (M-FC-16), relata uma situação atípica de diagnóstico do filho (com fibrose cística): *ele não tinha manifestação nenhuma da doença. A doença dele foi descoberta pelo fígado [...], por meio de exames de rotina.*

### **Itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença rara**

No período pós-diagnóstico o itinerário percorrido pelas famílias abrange os três níveis de atenção à saúde: serviços especializados, serviço hospitalar e atenção básica. Além desses, as famílias buscaram profissionais habilitados para complementar o cuidado da pessoa doente. Particularmente as famílias que residem no interior do Estado enfrentaram inúmeras idas aos serviços de saúde para consultas, exames e, em alguns casos, internamentos. Além deste conjunto de ações em relação aos serviços de saúde, as famílias precisaram dividir as tarefas domésticas entre seus membros ou amigos próximos. As vizinhas, avós ou filhos (as) mais velhos (as) foram pessoas significativas no microcontexto familiar para executar os cuidados domésticos e dos filhos menores. O suporte financeiro para as viagens nem sempre conseguiram ser suprida pela renda familiar, contudo, a ajuda de amigos, familiares ou instituições sociais foram

pertinentes. É evidente que a trajetória intrafamiliar corrobora para o pleno sucesso no percurso nos serviços de saúde.

Os serviços especializados, localizados na capital do Estado, foram citados como efetivos para os problemas das famílias. Entretanto, nas unidades básicas ou hospitais, as famílias referiram a dificuldade para receber o diagnóstico e conseguir o tratamento correto. Alguns obstáculos foram citados em relação a estes serviços, como o desconhecimento sobre as doenças e burocracia para encaminhamento aos especialistas. Nos municípios, distantes da capital, essa condição se acentua uma vez que a integralidade da assistência às doenças raras não se constitui prioridade no sistema de saúde. Quando as famílias conseguem chegar ao serviço de referência, elas apontam a dificuldade de acompanhamento para a reabilitação da pessoa com doença rara. M-MPS-10 diz que o atendimento, além do profissional médico, se tornou difícil com o passar do tempo, como destaca a fala a seguir: *era para fazer fonoaudióloga, terapia ocupacional e outras coisas, fisioterapia era duas vezes por semana e agora, só uma vez a cada dois meses (...)*.

As unidades básicas de saúde do interior do Estado foram citadas pelas famílias como serviços de saúde para realizar as vacinas, coleta de exames e consultas ao pediatra. Por exemplo, as famílias de pessoas com fenilcetonúria utilizaram as unidades básicas para a coleta de dosagem de fenilalanina que são encaminhadas para o serviço de referência em triagem neonatal. Contudo, elas reconhecem que o desconhecimento sobre doenças raras neste serviço é um fator limitante na relação entre eles, como nas falas a seguir:

*[...] sempre tem que vir aqui, porque aqui (serviço de referência) a médica tem especialidade em fenil, lá (unidade básica do município em que reside) não (M-FEN-13).*

*Os médicos não conhecem, nenhum pediatra. Já passei por três quando ele nasceu, nenhum sabia o que que era. Um conhecia porque sabe que aparece no teste do pezinho, mas ... aí ele me perguntava assim: 'O que que come? O que que não come? Como é que é? Como é que não é? [...]' (M-FEN-3ª).*

No período após o diagnóstico da doença rara, o itinerário percorrido pelas famílias foi determinado pelos serviços especializados (serviço de genética, triagem neonatal). As interações com outros serviços, como a hospitalar e unidade básica de saúde, tiveram papel complementar nesta relação.

### **Itinerário de manutenção terapêutica**

As famílias que participaram deste estudo vivenciaram experiências diferenciadas em termos de acesso ao tratamento de alto custo. Algumas não encontraram dificuldade; outras precisaram de ação judicial para obter autorização de acesso ao tratamento, este constituindo-se em um processo longo que durou até seis meses; e outras famílias engajaram-se como participantes em estudos de projetos de extensão sobre novas drogas às doenças raras. Participantes deste tipo de projeto continuam a ter acesso à mesma droga após o término do estudo ao qual estavam vinculados. Uma família referiu descontinuidade no tratamento em decorrência do diagnóstico tardio. Este cenário é comum nas famílias em que já houve a instalação das sequelas irreversíveis na pessoa com doença rara uma vez que a medicação deixa de ter benefício.

Na primeira situação, todas eram famílias de pessoas com fibrose cística. A mobilização social da organização de pacientes e serviços de saúde de referência em fibrose cística (e também autorização judicial dos medicamentos) favoreceu o acesso contínuo das famílias que são cadastradas nas associações. Mesmo para as famílias que residem mais distante da capital, as medicações de alto custo eram enviadas mensalmente via Regional de Saúde. Essa situação acontece, pois as associações de fibrose cística no Estado do RS possuem uma ação na justiça que garante o tratamento mensal dos pacientes já determinado em supremo, desde 2001. Uma família referiu que retira 15 mil de medicações por mês da Secretaria Estadual de Saúde.

Na segunda condição, nove famílias de pessoas com fenilcetonúria descreveram um itinerário que inclui o auxílio de um profissional advogado ou instituição social na área jurídica que ofereça orientação e acompanhamento da ação judicial de acesso e manutenção do tratamento. Processo que pode levar meses ou anos para ser aprovado ou não. As famílias vivem um percurso difícil para ter acesso a medicação de alto custo visando salvar a vida do filho ou melhorar a qualidade de vida. A angústia das famílias aumenta uma vez que algumas medicações são disponíveis em outros países, com eficácia comprovada em estudos, porém a burocratização brasileira impede a autorização pelos órgãos regulatórios (por. Ex. a Agência Nacional de Vigilância Sanitária).

Quando faltava a dieta por meio da Secretaria Estadual, foi possível manter a adesão ao tratamento, com ajuda de outras mães ou o próprio serviço de referência em triagem neonatal. Mesmo assim, as famílias tiveram que arcar com as despesas dos alimentos especiais (parte do

tratamento) que ao longo do tempo acarretaram em perdas econômicas significativas no microsistema familiar. A seguir, as falas das famílias expressam este cenário:

*A gente tem que levar de seis em seis meses, o laudo dizendo que continua precisando da medicação, levo lá na secretaria de saúde, na farmácia, daí lá eu busco do dia 5 ou dia 15 o leite, aí eu pego as latas de um e de outro, todos os meses eu pego, se eu não pegar não vai.. eu que tenho que ir atrás. [...] Vai uma assistente social lá na sua, daí todas as perguntas aqui elas confirmam lá. Esse processo dura mais de seis meses, enquanto isso, doação das outras mães e daqui, da [nome da medica], que não sei se é doação que ela ganha, ou se ela recebe de outras mães que mandam pra cá. Essa vez mesmo, ela perguntou se eu tinha alguma lata sobrando, mas eu não tinha (M-FEN-11).*

Já teve um ano que faltou leite, faltou a fórmula uns dois ou três meses [...] (M-FEN-10).

*Eu recebo pelo Estado, eu não tenho condições de comprar. Tipo o NAN eu digo que a gente não tem condições, se aperta o sapato, que nem esses tempos que eu não consegui, eu comprei, mas o outro não tem como comprar, acho que não tem aqui pra vender e se tem é caríssima uma latinha, não é barata esse leite, é caro esse leite e eu não sei te dizer ... há muitos e muitos anos atrás, uma lata grandona, era 1.200 uma lata daquela grandona, aquela época [...] (M-FEN-13).*

Duas famílias (M-MPS-10; M-MPS-32) receberam convite de laboratórios para que as pessoas afetadas participassem de pesquisas em fase experimental. Essa última trajetória encontrada pelas famílias, foi referido como esperança e uma alternativa futura de tratamento para elas e outras famílias. Durante o período de utilização das medicações, as famílias identificaram resultados positivos no desenvolvimento dos filhos afetados. F4 obteve apoio judicial para que os laboratórios continuassem o tratamento, após o fim da pesquisa. Diferentemente, F9 para ter acesso ao medicamento vindo de outro país, precisa desembolsar um valor alto para pagar as despesas do frete, ela relata:

*Tem a medicação que é uma pesquisa, que ela começou a participar e utilizar a medicação, mas pra chegar até o Brasil eu pago o frete, o total que eu gasto é uns 4 mil por mês, fora os remédios que a gente tem que ter [...]. (M-MPS-10)*

## DISCUSSÃO

Os resultados deste estudo indicam que, a partir da manifestação dos primeiros sintomas da doença rara, as famílias iniciaram um longo itinerário em busca de serviços de saúde para



obter um diagnóstico. Inserir-se no sistema público de saúde para encontrar respostas para a saúde do filho foi um desafio para as 16 famílias que participaram do estudo. A falta de articulação entre os serviços de saúde e o déficit de conhecimento dos profissionais sobre doenças raras foram os principais problemas encontrados.

A Unidade Básica de Saúde foi o primeiro serviço utilizado por oito famílias deste estudo. Com o resultado alterado da triagem neonatal, elas foram notificadas sobre a possibilidade da doença rara no filho recém-nascido. Neste momento, as famílias se sentiram impotentes diante a pouca informação fornecida sobre a situação. Em consonância com esta constatação, outro estudo realizado com pais de crianças com hipotireoidismo congênito e fibrose cística, resultou que 54,5% dos pais queriam mais informações quando foram notificados do resultado alterado da triagem neonatal.<sup>(14)</sup> Por outro lado, estudos realizados com profissionais de saúde dos serviços de saúde primários referiram se sentir despreparados para comunicar a família sobre o resultado alterado do exame.<sup>(15,16)</sup>

Estes estudos reforçam a necessidade de melhor esclarecimento sobre os procedimentos e significado de um resultado alterado do exame. Essa informação pode ser reforçada desde o pré-natal aos pais, para que a família não se sinta isolada do contexto da triagem neonatal.<sup>(15)</sup> Mais do que isso, o profissional enfermeiro deve estar imbuído do seu papel de educador em saúde, e como líder das Equipes de Saúde da Famílias (ESF) instrumentalizar os profissionais sobre a atual condição das doenças raras em sua comunidade.

Para outras famílias deste estudo, a dificuldade se centrou na investigação dos primeiros sintomas que pareciam ser comuns da infância, como dor abdominal, tosse, diarreia e perda de peso. As idas e vindas aos serviços de saúde se tornaram momentos estressantes quando as possibilidades diagnósticas e terapêuticas se esgotaram com a involução da saúde da criança. Em conformidade com os resultados obtidos, estudos realizados com pais de crianças com doenças raras evidenciaram aspectos emocionais (estresse, angústia, dúvidas, raiva, desespero) significativos no microcontexto familiar na relação com os serviços de saúde.<sup>(17,18)</sup> Outro estudo realizado na Dinamarca, com o objetivo de explorar a interpretação dos pais sobre os primeiros sinais e sintomas apresentados pelos filhos com doenças crônicas, mostrou que a frustração foi o principal sentimento durante o curso de idas recorrentes ao serviço de saúde quando a terapêutica implementada não recuperava a saúde do filho.<sup>(19)</sup> Nestas condições de vivência da doença na

família, os serviços de saúde de maior complexidade foram necessários para investigar a doença e estabilizar a saúde do filho.

As famílias deste estudo encontraram suporte diagnóstico e acompanhamento multiprofissional nos serviços de referência, geralmente, localizado nas capitais. A partir do vínculo com estes serviços, elas se perceberam acolhidas por profissionais qualificados. É importante destacar que um dos serviços de referência citados por essas famílias, era vinculado a um hospital universitário criado com recursos provenientes de agências de fomento à pesquisa, o que caracteriza o caráter, até então, informal da assistência às doenças raras no Brasil.<sup>(8)</sup> Um serviço de referência às doenças raras pode oferecer um conjunto de ações específicas como, por exemplo, diagnóstico precoce para recém-nascido; tratamento e reabilitação; acompanhamento terapêutico, em caráter multidisciplinar; aconselhamento genético para as pessoas acometidas e seus familiares.<sup>(11)</sup>

Outro aspecto, o local de residência de oito famílias, evidenciou a necessidade de serviços qualificados próximos daquelas que não residem nos grandes centros, onde geralmente os serviços de referência estão localizados. Uma política de descentralização poderia amenizar o isolamento e as limitações sociais que essas famílias experienciam no acesso aos serviços de saúde.<sup>(20)</sup> Da mesma forma, a instrumentalização dos profissionais para conhecer e trabalhar com pessoas e famílias que convivem com uma doença rara em um de seus membros pode contribuir para que os enfermeiros possam ajudar as famílias no itinerário que percorrem na rede de atenção à saúde, desde a atenção primária até os serviços de referência. Mais do que isso, considerando o aconselhamento genético como parte da Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) na classificação das intervenções de enfermagem, ele pode ser um elo que favorece a interação profissional-família.<sup>(21)</sup>, amenizando o impacto no microsistema, mesosistema e exosistema.

Com relação ao tratamento de alto custo, as famílias deste estudo descreveram as suas facilidades e dificuldades. O ativismo social das associações de pacientes de fibrose cística no Estado do RS (Brasil) foi uma característica facilitadora no acesso ao tratamento de alto custo. Este perfil de mobilização social inerente às doenças raras no mundo mostra que a temática carrega não apenas questões médicas, e sim um problema social relacionado aos direitos humanos básicos das pessoas acometidas.<sup>(22)</sup> Para todas as famílias de pessoas com fenilcetonúria deste estudo o acesso ao tratamento teve um percurso judicial significativo para

elas. Uma situação questionável uma vez que a fenilcetonúria é umas das 26 doenças raras contempladas nos protocolos clínicos específicos, garantindo o acesso ao tratamento.<sup>(8)</sup> Estudo que analisou os processos judiciais das pessoas com fenilcetonúria no Rio Grande do Sul (RS) revelou que neste Estado se concentra quase a metade de todas as demandas do país, evidenciando os impactos socioeconômicos da crescente judicialização da saúde no RS.<sup>(23)</sup>

Ainda, sobre o itinerário de manutenção de tratamento de alto custo, duas famílias participaram de pesquisas em fases experimentais. Ainda que não garantisse a efetividade do tratamento, essas famílias referem-se a pesquisa como uma esperança de cura e/ou de impedir a evolução da doença. No campo da judicialização de medicamentos, o requerimento de medicamentos em fases ainda experimentais de pesquisa clínica, é presente no Estado do Rio Grande do Sul (Brasil).<sup>(24)</sup> Este mesmo estudo que analisou dados de 196 dossiês (entre 2006 e 2010), identificou que a judicialização decorre da ausência de uma política clara do sistema de saúde para doenças raras em geral, e tem como consequência gastos acima do necessário para o tratamento pela especificidade e individualidade de cada processo. No entanto, observa-se que a obtenção do diagnóstico correto da doença rara não é o fim da trajetória dessas famílias. A luta judicial para acesso ao tratamento é uma constante em sua história.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Os resultados deste estudo apontaram que as famílias de pessoas com doenças raras experienciaram momentos difíceis no itinerário que percorrem pela rede pública de saúde. A luta por um diagnóstico correto é longo e as idas e vindas aos serviços de saúde é uma condição que pode provocar a instalação de sequelas irreversíveis (por ex. danos pulmonares, deficiência física e/ou intelectual) na pessoa afetada. Essa situação gera prejuízos econômicos para o governo, pelos gastos em internamentos de alta complexidade e terapêuticas inadequadas. Para a família, o prejuízo pode ir muito além do financeiro, a medida que a estrutura familiar se fragiliza e se (re)organiza para se adaptar a nova condição.

É importante destacar que os serviços especializados tiveram papel importante no itinerário dessas famílias. Neste nível de assistência, o diagnóstico e o tratamento corretos são efetivados e restabelecem a saúde da pessoa afetada e o processo de viver bem no contexto familiar. Mesmo assim, outros desafios são impostos. Poucos são os tratamentos disponíveis e quando existem (por ex. a reposição enzimática para alguns tipos de mucopolisacaridoses), são de

alto custo e, na maioria das vezes, não estão inclusos na lista de medicamentos autorizados pelo sistema público de saúde. Assim, a judicialização dos medicamentos é um itinerário que segue e as famílias precisam estar bem assessoradas de informação médica e de seus direitos.

Para a enfermagem é importante (re)conhecer os serviços de saúde e social que realmente fazem diferença na vida das famílias de pessoas com doenças raras, uma vez que ter uma doença rara não justifica ter menos atenção nos serviços de saúde. É necessário que a temática seja mais explorada nos estudos e que o conceito de raridade seja desmitificado no contexto macropolítico. Assim, o direito de viver com dignidade poderá ser prioridade para todos cidadãos, seja com doença comum ou doença rara.

## REFERENCIAS

1. Sargin ID, Gokdemir Y, Ersu R, Karadag B, Ay P, Topuzoglu A et al. Evaluation of disease knowledge in children with cystic fibrosis and their families. Rev ERJ. 2011;38(sup.55):4302-13.
2. Brassens JP. Rares Diseases: understanding this Public Health Priority. Eurordis, novembro, 2005. Disponível em: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org). Acesso em: 26.fev.2011.
3. Belgica. Fund rare diseases and orphan drugs. Recommendation and proposals for the Belgian plan for rare diseases. [acesso em 2011 fev 03]. Disponível em: [http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05\) Pictures, documents and external sites/09\) Publications/PUB 2025 BelgianPlanFor RareDiseases EN 02 DEF.pdf](http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05) Pictures, documents and external sites/09) Publications/PUB 2025 BelgianPlanFor RareDiseases EN 02 DEF.pdf). Belgica, 2010.
4. Elliot EJ, Nicoll A, Lynn R. et al. Rare disease surveillance: an international perspective. Paediatr Child Health. 2001;6(5);251-60.
5. National Organization for Rare Disorders (Nord). Rares Disease Information. [acesso em 2011 jan 30]. Disponível em: <http://www.rarediseases.org/info/about.html>.
6. Portugal. Ministério da Saúde. Portal da Saúde: O que são doenças raras? [acesso em 2009 dez 01]. Disponível em: <http://www.portaldasaude.pt/portal/conteudos/enciclopedia+da+saude/doencas/doencas+raras/doencas+raras.htm>. Portugal, 2005.
7. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.459, de 24 de junho de 2011. Rede Cegonha. Brasília: Ministério da Saúde, 2011.
8. European Commission. Rares diseases. [acesso em 2013 jan 11]. Disponível em: [http://europa.eu.int/comm/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_diseases\\_en.htm](http://europa.eu.int/comm/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm). European Commission, European Union, 2005.
9. Gerhardt TE. [Therapeutical itineraries in poverty situations: diversity and plurality]. Cad. Saúde Pública. 2006;22(11):2449-2463. Portuguese.
10. Guerin DG, Rossoni D, Bueno D. [Therapeutic itineraries of users of medication in a unit of the Family Health Strategy]. Cienc. Saude Colet. 2012;17(11);3003-10. Portuguese.
11. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº199, de 30 de janeiro de 2014. Brasília, DF, 2001. [acesso em 2014 fev 2]. Disponível em: <http://www.brasilus.com.br/legislacoes/gm/122578-199.html>.
12. Bronfenbrenner U, Morris PA. The ecology of developmental process. In: Lerner RM.

- (organized). Handbook of child psychology: Theoretical models of human development. 1998. p. 993-1028.
13. Bardin L. Análise de Conteúdo. 5. ed. Lisboa: Edições 70, 2009. 279 p.
  14. Salm N, Yetter E, Tluczek A. Informing parents about positive newborn screen results: parents' recommendations. *J Child Health Care*. 2012;16(4):367-381.
  15. Kemper AR, Fant KE and Clark SJ. Informing parents about newborn screening. *Public Health Nursing*. 2005; 22(4): 332–338.
  16. Harrison ME, Walling A. What do we know about giving bad news? A review. *Clinical Pediatrics*. 2010;49(7): 619–626.
  17. Rolland JS. Chronic illness and the family life cycle. In: Carter B, McGoldrick M, organizadores. *The Expanded Family Life Cycle: Individual, Family and Social Perspectives*. New York: Allyn & Bacon; 2005. p.492-511.
  18. Priddis L, Dougall A, Balding E, Barrett A. Cystic fibrosis diagnosis: impact on mothers of affected Australian children. *Neonatal, Paediatric and Child Health Nursing*. 2009 mar;12(1).
  19. Ertmann RK, Reventlow S, Derström MÖ. Is my child sick? Parents' management of signs of illness and experiences of the medical encounter: Parents of recurrently sick children urge for more cooperation. *Scandinavian Journal of Primary Health Care*. 2011; 29:23–27.
  20. Boy R, Schramm FR. Principle of protection and treatment of rare genetic diseases in Brazil: the case of lysosomal storage disorders. *Cad. Saúde Pública*. 2009 jun;25(6):1276-1284.
  21. Bulechek GM, Butcher HK, Dochterman JM, Wagner C. *Nursing Interventions Classification (NIC)*. 6<sup>th</sup> Edition. Elsevier, 2003.
  22. Wang C, Li D. Legislative efforts for rare disease in China - Analysis of the legal grounds and call for a regulatory framework. *R. Dir. sanit. São Paulo* mar/jun. 2013;14(1):11-33.
  23. Trevisan LM, Leivas PGC, Schwartz IVD, Vieira TA, Nalin T et al. [Impact assessment of the justiciability of phenylketonuria for the Health System in Rio Grande do Sul]. (dissertação). Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas. 2013. [acesso em 2014 fev 5]. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/88547> Portuguese.
  24. Diniz D, Medeiros M, Schwartz IV. [Consequences of the judicialization of health policies: the cost of medicines for mucopolysaccharidosis]. *Cad. Saúde Pública*. 2012;28(3):479-489. Portuguese.

## **7. CONSIDERAÇÕES FINAIS**

---

Este estudo foi resultado de inquietações vivenciadas desde o curso de graduação em Enfermagem, quando colaborei em pesquisas sobre triagem neonatal e famílias de pessoas com fibrose cística. Estas experiências trouxeram à tona os desafios que essas famílias enfrentam nas relações cotidianas entre seus membros e com serviços de saúde que, em geral, não estão organizados para atender à condição de raridade das doenças que atinge uma população no Brasil, em torno de 13 milhões de pessoas. O que é raro em sua definição, não parece tão raro quando se visualiza esse contingente de pessoas. Na busca pelo aprofundamento da situação dessas famílias, realizei durante o processo de doutoramento, um estágio sanduíche em Quebec (Canadá), onde existe o *Regroupement Québécois des Maladies Orphelines* (RQMO), que agrega um grupo de associações de doenças raras na província de Quebec.

Com base nas experiências durante essa trajetória de formação, são apontadas algumas aplicações dos resultados deste estudo para o ensino, pesquisa e a prática de Enfermagem com famílias de pessoas com doenças raras. Os três artigos que constituem o capítulo dos resultados da tese, enfatizam o processo de tornar-se família de pessoa com doença rara, sustentado pelas interações protagonizadas no microcontexto familiar e com os serviços de saúde. Destaca-se a influência dos fatores socioeconômicos na reorganização do microcontexto familiar; as necessidades prioritárias das famílias e a trajetória percorrida por elas no âmbito da rede de serviços públicos.

Com relação à prática de Enfermagem, este estudo apontou os principais fatores que influenciam no modo de vida da família. São eles: local de residência, estado civil, escolaridade, ocupação e renda familiar. Sabe-se que a doença rara em si traz prejuízos emocionais e, muitas vezes, financeiros importantes no microsistema familiar. Porém, os resultados deste estudo evidenciaram maior risco destes prejuízos quando as famílias residiam mais distantes dos serviços de referência. Assim, o fator local de residência pode atenuar as problemáticas que se mostram na trajetória de acesso aos serviços de saúde. Neste sentido, os cuidados de Enfermagem não devem

ser direcionados só na doença e pessoa com doença rara, e sim para uma organização da família que se distancia do seu ambiente.

O estado civil dos pais da criança com doença rara foi apontado como um fator que pode sofrer alteração, após a confirmação da doença. Os resultados apontaram para a divisão da reorganização familiar em dois modos de viver. Um modo de viver onde houve o fortalecimento do vínculo familiar, em que os pais passaram por conflitos na relação conjugal, mas conseguem superá-los. E outro modo de viver, no qual as relações conjugais se desestruturaram e favoreceu o desenvolvimento de outros tipos de família, como monoparental, reconstruída ou os pais continuaram morando na mesma casa, mesmo separados. Assim, há uma crise familiar que se forma e o foco não está somente na pessoa com doença rara. É importante que a Enfermagem esteja atenta a cada um dos rearranjos familiares posteriores ao diagnóstico da doença, ajudando-as no gerenciamento dos conflitos.

Em relação a escolaridade das famílias, os achados deste estudo e da literatura reforçam a necessidade de atendimento multiprofissional, incluindo atendimento social e de educação para a saúde, como forma de reduzir os agravos potenciais trazidos pela baixa escolaridade. O enfermeiro como educador em saúde pode auxiliar as famílias na compreensão da doença e/ou na busca de informações confiáveis.

A ocupação e renda familiar são fatores socioeconômicos que podem trazer informações importantes para o planejamento de Enfermagem. Embora não influenciem na adesão ao tratamento (VIEIRA, 2010), estes fatores podem auxiliar na compreensão da organização familiar que exige para estar longe. Neste sentido, eles podem elencar as seguintes necessidades sociais relação com os serviços de saúde: auxílio com transporte, alimentação e estadia para as viagens a capital (serviço de referência); apoio psicossocial, considerando famílias com baixo nível escolar, renda, cônjuges desempregados e/ou presença conflitos familiares.

Abandonar o emprego é uma necessidade frequente, principalmente, para as mães que assumem o papel de cuidadora. Outros pais possuem dificuldade de se manter no emprego, considerando as idas frequentes aos serviços de saúde e/ou internações por longos períodos (14 – 21 dias). Ao contrário, o período de férias do trabalho é uma alternativa para agendar as internações (antibioticoterapia, no caso das

peças com fibrose cística), consultas ambulatoriais e realizar exames. Ter um emprego informal parece ser o mais adequado para ambos ou um dos cônjuges.

A vivência no contexto quebequense permitiu evidenciar que o período que antecede ao diagnóstico, se configura um itinerário tão complexo quanto ao das famílias no Brasil. O déficit de conhecimento sobre doenças raras é uma variável presente nos serviços públicos de saúde, em ambos os países. No Canadá, os serviços de referência estão localizados em grandes centros, porém com uma distribuição mais uniforme nas regiões. Isso faz com que o local de residência não seja um problema para elas. Em Quebec, tive a oportunidade de conversar com ambos os pais separadamente, e essa estratégia possibilitou visualizar que as necessidades entre mãe e pai são diferentes no cuidado do filho. A mãe se ocupou mais dos cuidados face-a-face com o filho no tratamento da doença. Os pais se mostraram mais pró-ativos em outro nível de cuidado do filho, relacionado aos aspectos técnicos, logísticos, organizacional e de planejamento no cotidiano da família. A busca por informação nas redes sociais ou sites da internet foi importante tanto para as famílias quebequenses, como para as famílias brasileiras. A comunicação foi uma necessidade de ambos os pais, que se sentem excluídos da assistência dos serviços de saúde, organizados para doenças comuns.

Identificar e mobilizar serviços não governamentais e serviços de saúde e social pode amenizar o isolamento social que essas famílias manifestam em suas necessidades de vida, independente do contexto. A Enfermagem instrumentalizada com uma rede de informação sobre os serviços especializados em doenças raras pode gerar um conhecimento transformador no microsistema familiar. As associações de pacientes são importantes estruturas de apoio utilizadas para se informar sobre a doença; trocar experiências entre as famílias que vivenciam a mesma condição, considerando a necessidade que elas possuem de se projetar no outro; orientação sobre acesso às medicações de alto custo; para auxiliar no agendamento de consultas e exames. Das dezesseis famílias entrevistadas no Brasil, uma mãe e uma avó eram diretamente vinculadas (voluntariamente) à administração da associação de pacientes para doenças raras. Realidade semelhante a essas famílias foi encontrada durante o



estágio sanduíche em Quebec. Das cinco famílias que tive contato, duas delas eram fundadoras das associações de pacientes com a mesma doença de seu filho.

Na coleta de dados, percebia-se que a necessidade de ajudar o outro era um comportamento comum entre as famílias. Elas reforçavam que as características pessoais de persistência, coragem e determinação foram fundamentais na luta em busca de serviços de saúde, tratamento e novas perspectivas de tratamento. Para a família, mais do que ver o filho saudável, apesar das limitações, era reafirmar o seu papel de ter cuidado bem e da preservação da essência familiar. As pessoas afetadas pela doença rara na família eram socialmente ativas no trabalho, na vida escolar, afetiva e nas amizades. Com exceção, três famílias que tinham filhos com incapacidades instaladas (deficiência mental, dificuldade na coordenação motora e agressividade, em uma criança com fenilcetonúria e duas com mucopolissacaridoses) que tinham mais dificuldades de interação social e de tornarem-se produtivos na sociedade.

Quanto ao ensino em Enfermagem, este estudo evidencia a lacuna de conhecimento sobre as doenças raras na formação dos profissionais de saúde. Neste sentido, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, publicada em 30 de janeiro, 2014, poderá mudar essa realidade quando diz sobre a necessidade da educação permanente aos profissionais de saúde 'a fim de promover a qualificação profissional, desenvolvendo competências e habilidades relacionadas às ações de prevenção, controle e no cuidado das pessoas com doenças raras' (BRASIL, 2014).

Na perspectiva da genética, a consulta de Enfermagem tem um outro viés, pois o papel de cuidador é centrado na investigação, apoio e ajuda à família e pessoa durante o processo de tratamento (PERES et al, 2008). Considerando o aconselhamento genético como parte da Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) na classificação das intervenções de enfermagem, ele pode ser um elo de interação no processo de ajuda do cliente/família (McCLOSKEY, BULECHEK, 2003). Estes autores definem o aconselhamento genético na Enfermagem como: 'O uso de um processo de ajuda interativa, com foco em ajudar um indivíduo, família ou grupo afetado ou em risco de desenvolver ou transmitir um defeito genético ao nascimento' (p. 5242).

Destaca-se, ainda que, esse estudo possui algumas limitações: 1) local da coleta de dados: a maioria das entrevistas foi realizada nos serviços de saúde, possibilitando uma visão parcial da realidade das famílias, se as entrevistas tivessem sido realizadas no domicílio; 2) participantes do estudo: a família foi representada por um único membro (pai, mãe ou avó) o que pode ter limitado o enriquecimento dos dados; 3) número de entrevistas com cada família: maior contato com a família por meio de entrevistas múltiplas poderia favorecer a totalidade da experiência da família. Além disso, o estudo evidencia a necessidade e a importância de desenvolver outras pesquisas sobre o processo de se tornar família de pessoas com doenças raras, as dificuldades vividas no processo de se tornar pessoa com doença rara e estudos quantitativos, com amostragens significativas, medindo a influência dos fatores socioeconômicos na reorganização dessas famílias. Na perspectiva dos profissionais de saúde, é importante investigar como se dá a relação entre serviços de saúde e família. Sendo assim, é fundamental ampliar os estudos da enfermagem no domínio das doenças raras de modo a contribuir para a prática de enfermagem com as famílias afetadas.

Como pesquisadora, é importante destacar que a relação com as 16 famílias foi de respeito e cumplicidade. Com certeza, durante o desenvolvimento da dissertação do mestrado favoreceu a construção de uma relação de confiança entre pesquisadora/participante(s). Por outro lado, muitos foram os momentos difíceis que me conduziram a um longo processo de desconstrução e sensibilização. Desconstrução pela ideia que um pesquisador carregado de conceitos (éticos, normatizações, métodos e técnicas) pode se deparar com acontecimentos que ultrapassam as exigências da relação pesquisadora/participante, é solidarizar-se. A sensibilização para ouvir o outro, colocar-se a disposição, aprender a ficar em silêncio, estar junto e dar uma palavra de consolo. Duas famílias deste estudo, que não integraram a pesquisa, perderam os seus filhos, pois foram a óbito. Aprendi que se faz pesquisa e se constrói concomitantemente vínculos de amizade e respeito, que não é possível ser apenas pesquisadora; que quando um profissional se coloca a disposição, está implícito a possibilidade de sofrer junto, se emocionar e SER humano.

## REFERÊNCIAS

---

ABRAHÃO, A.R. A integração da genética na prática clínica do enfermeiro. **Acta Paul. Enferm**, v. 13, n. esp. 1, p. 203-06, 2000.

ADIKSON, L.R.; BROMWN, M.D. **Genética** – Serie Elsevier de Formação Básica Integrada. Rio de Janeiro: Elsevier, 281 p., 2008.

ALVAREZ, A. E. et al. Fibrose cística em um centro de referência no Brasil: características clínicas e laboratoriais de 104 pacientes e sua associação com o genótipo e a gravidade da doença. **J. Pediatr.**, Rio de Janeiro, v. 80, n. 5, p. 371-379, 2004.

AYMÉ, S.; KOLE, A.; GROFT, S. Empowerment of patients: lessons from the rare disease community. **The Lancet**, v. 371, p. 2048-51, 2008,

ASSOCIAÇÃO DE APOIO A PORTADORES DE MUCOVISCIDOSE DO RIO GRANDE DO SUL. **Fibrose Cística**. Disponível em: [http://www.amucors.org.br/site/fibrose\\_cistica\\_doenca.asp?canal=3](http://www.amucors.org.br/site/fibrose_cistica_doenca.asp?canal=3). Acesso em: 12.mai/2011.

AZEVEDO, M.C.C.V.; SOUZA, M.F.G.; MACEDO, I.P. et al. Crianças portadoras de mucopolissacaridoses e a enfermagem: uma experiência de desospitalização da assistência. **REME Rev. Min. Enferm.**, v.14, n.2. p. 271-276, abr./jun., 2010.

BAGÉ. Secretaria Municipal de Saúde. **Principais ações e serviços: Rede de Assistência à Saúde – Bagé/RS**. Disponível em: [http://www.bage.rs.gov.br/secretarias\\_visualiza.php?id=32](http://www.bage.rs.gov.br/secretarias_visualiza.php?id=32). Acesso em : 20.abr.2011.

BARDIN, L. Análise de Conteúdo. Lisboa (POR): Edições 70; 1977.

BANDEIRA, F. M.G.C.; LEAL, M.C.; SOUZA, R.R. et al. Características de recém-nascidos portadores de hemoglobina “S” detectados através de triagem em sangue de cordão umbilical. **Jornal de Pediatria**, v. 75, n. 3, p. 167-171, 1999.

BOY, R.; SCHRAMM, F.R. Principle of protection and treatment of care genetic disease in Brazil: the case of lysosomal storage disorders. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 25, n.6, p. 1276-1294, 2009.

BOTLER, J.; CAMACHO, L.A.B.; CRUZ, M.M.; GEORGE, P. Triagem neonatal - o desafio de uma cobertura universal e efetiva. **Ciênc. saúde coletiva**, v. 15, n.2, , p. 493-508, 2010.

BRASSENS, J.P. **Rares Diseases: understanding this Public Health Priority.** **Eurordis**, novembro, 2005. Disponível em: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org). Acesso em: 26.fev.2011.

\_\_\_\_\_. **Rare Diseases in Australia: a piecemeal approach. 2010.** Disponível em: <http://www.eurordis.org/content/rare-diseases-australia-piecemeal-approach>. Acesso em 05/mai/2011.

BARDIN, L. **Análise de Conteúdo.** 5. ed. Lisboa: Edições 70, 2009. 279 p.

BRONFENBRENNER, U. ; CECI, S.J. Nature-nurture reconceptualized in developmental perspective: A bioecological model. **Psychological Review**, v.101, p.568-586, 1994.

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., 1998. p. 993-1028.

BRONFENBRENNER, U. **Bioecologia do Desenvolvimento Humano.** Porto Alegre: Artmed, 2011. 310p.

BELGICA. Fund rare diseases and orphan drugs. **Recommendation and proposals for the Belgian plan for rare diseases (2010).** Disponível em: [http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05\) Pictures, documents and external sites/09\) Publications/PUB 2025 BelgianPlanForRareDiseases EN 02 DEF.pdf](http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05) Pictures, documents and external sites/09) Publications/PUB 2025 BelgianPlanForRareDiseases EN 02 DEF.pdf). Acesso em: 03.fev.2011.

BULECHEK, G.M., BUTCHER, H.K. DOCHTERMAN, J.M., WAGNER, C. **Nursing Interventions Classification (NIC).** 6th Edition. Elsevier, 2003.

EURORDIS. **The voice of 12,000 patients.** 2009. Disponível em: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org). Acesso: 12.ago.2011. Boulogne-Billancourt, France: 2009.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Programa Anemia Falciforme.** Secretaria de Assistência à Saúde. Ministério da Saúde, Brasília, 1996.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 822/GM**, de 06 de junho de 2001. Brasília, DF, 2001. Disponível em: <<http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2001/GM/GM-822.htm>>. Acesso em: 10 jan 2011.

\_\_\_\_\_. **Conselho Federal de Enfermagem (COFEN).** Resolução COFEN n. 240/2000. Aprova o Código de Ética dos Profissionais de Enfermagem e dá outras providências. In: Conselho Regional de Enfermagem de São Paulo (CORENSP). **Documentos básicos de enfermagem: enfermeiros, técnicos e auxiliares.** São Paulo; p. 277-89, 2001.

\_\_\_\_\_. 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**. Brasília: Ministério da Saúde, 2002.

\_\_\_\_\_. Presidência da República (BR). **Lei Federal nº 8069**, de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. Brasília, DF, 1990. Disponível em: <[http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/Leis/L8069.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/Leis/L8069.htm)>. Acesso em: 18 jul. 2007.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Portaria nº 2.048, de 3 de setembro de 2009** aprova o Regulamento do Sistema Único de Saúde (SUS). CAPÍTULO VII DO CONSELHO NACIONAL DE SAÚDE.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Projeto de Lei do Senado nº 159, de 2011**. Dia Nacional de Doenças Raras. Ministério da Saúde, Brasília, 2011.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 81/GM**, de 20 janeiro de 2009. Brasília, DF, 2009. Disponível em: <[http://www.editoraphoenix.com.br/destaque\\_legisla.asp?cod\\_legis=208](http://www.editoraphoenix.com.br/destaque_legisla.asp?cod_legis=208)>. Acesso em: 12.nov. 2009.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro**. Programa de Diagnóstico Precoce do Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria. Brasília: Ministério da Saúde, 1992.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Portaria nº 1.459, de 24 de junho de 2011**. Rede Cegonha. Brasília: Ministério da Saúde, 2011.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Portaria nº199, 30 de janeiro de 2014**. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRUNONI, D. Aconselhamento Genético. **Ciênc. saúde coletiva**,v.7n.1,2002, p. 101-107.

CANAN, C. Common adaptive tasks facing parents of childrens with chronic conditions. **Journal of Avanced Nursing**, v. 18. p.46-53, 1993.

CASTELLÓ, E. M. et al. Manifestaciones digestivas en pacientes com fibrose quística. **Rev. Cubana Pediatr.**, Ciudad de la Habana, v. 68, n. 2, p. 125-130, maio/ago, 1996.

CARVALHO, T.M. Resultados de Levantamento Epidemiológico da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN) – 2001/2002. **Revista Médicas de Minas Gerais**, v. 13, n. 1, supl 12.,p.120-22, 2002.

CHIESA, A. M.; VERÍSSIMO, M. DE LÁ O R. A educação em saúde na prática do psf. **Manual de Enfermagem**. Disponível em: [www.ids-saude.org.br/enfermagem](http://www.ids-saude.org.br/enfermagem) Acesso em: 01.out.04.

CARROL, J.C.; RIDEOUT, A.L.; WILSON, B.J.; ALLANSON, J.; BLAINE, S.M.; ESPLIN, M.J. et al. Genetic Education for Primary Care Providers: improving attitudes, knowledge, and confidence. **Le Médecin de famille canadien**, v. 55, p. 92-9, 2009.

CYSTIC FIBROSIS WORLDWIDE. **The Brazilian Cystic Fibrosis Study Group**. Disponível em: [http://www.cfww.org/pub/edition\\_9/portuguese/11\\_Brazilian\\_CF\\_study\\_group.pdf](http://www.cfww.org/pub/edition_9/portuguese/11_Brazilian_CF_study_group.pdf). Acesso em: 10 mar. 2011.

DAMASCENO, N. Fibrose cística. In: GUTIERREZ, M. T. et al. **Diagnóstico e terapêutica**. São Paulo: Robe, 1999. p. 30-37.

DI NUZZO, Dayana V.P., FONSECA, Silvana F. Anemia falciforme e infecções. **Jornal de Pediatria**, v. 80, p. 347-354, 2004.

ELLIOT, E.J.; NICOLL, A.; LYNN, R. et al. Rare disease surveillance: an international perspective. **Paediatr Child Health**, v.6. n.5, p.251-260, 2001.

EUROPEAN COMMISSION. **REGULATION (EC) No 141/2000 OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL of 16 December 1999 on orphan medicinal products**.

Disponível em [http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg\\_2000\\_141/reg\\_2000\\_141\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf). Acesso em: 22.abr.2011. European Commission, European Union, 2000.

EUROPEAN COMMISSION. **Rares diseases**. Disponível em://[europa.eu.int/comm/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_diseases\\_en.htm](http://europa.eu.int/comm/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_en.htm). Acesso em: 22.abr.2011. European Commission, European Union, 2005.

FARIAS, L.; ROSARIO-FILHO; N. A.; KOVALHUK, L. et al. Aspectos clínicos da Fibrose Cística: experiência no Hospital de Clínicas da UFPR, 1980-1996. **Rev. Pediatr.**, v. 19. n. 4, p. 241-8, out.-dez., 1997.

FREITAS, T. N. T. **Fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito**: diagnóstico precoce e prevenção da deficiência mental. Niterói: EDUFF, 1990.

FLÓRIA-SANTOS, M.; NASCIMENTO, L.C. Resenha do livro "Nursing care in the genomic era: a case-based approach sudbury: Jones & Bartlett Publishers; 2005. **Texto contexto - enferm.**, v.14, n. 4, out./dec., 2005.

FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL (FEPE). **Triagem neonatal** [sítio na Internet]. Anápolis: SBTN; c2003. [citado 2007 Dec 16]. Disponível: <http://www.fepe.org.br>.

FUNDAÇÃO DE ECONOMIA E ESTATÍSTICA (FEE). **Resumo estatístico do RS**. Disponível em: <http://www.fee.tche.br/sitefee/pt/content/resumo>. Acesso em: 15.mai.2011.

FURTADO, M.C.C.; LIMA, R.A.G. The routine of families with children bearing cystic fibrosis: subsidies for pediatric nursing. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, v.11, n.1, jan./fev. 2003.

GALLO, A.M.; ANGST, D.; KNAFL, K.A. et al. Parents sharing information with their children about genetic conditions. **Journal of Pediatric Health Care**, v. 19, n. 5, p. 267-75, set-out., 2005,

GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDO SOBRE FIBROSE CÍSTICA (GBEFC). **Vivendo com fibrose cística**. Disponível em: <<http://www.gbefc.org.br/>>. Acesso em: 20 ago. 2007.

GUIMARÃES, T.M.; MIRANDA, W.L.; TAVARES, M.M.F. O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, v. 31, n. 1, p. 9-14, jan-fev., 2009,

GUIMARAES, C.T.L.; COELHO, G.O. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. **Ciênc. saúde coletiva**. 2010, v.15, supl.1, p. 1733-1740, 2010.

GULLER, C.A.; DUPAS, G.; PETTENGILL, M.A.M. Suffering eases over time: the experience of families in the care of children with congenital anomalies. **Rev Latino-am Enfermagem**, v. 17, n.4, 2009.

HETTEBERG, C.G.; PROWS C.A.; MONSEN, R.B.; KENNER, C.A. National Survey of Genetics Content in Basic Nursing Preparatory Programs in the United States. **Nursing Outlook**, v. 47, n. 4. 1999.

HOROVITZ, D.D.G.; LLERENA-JR, J.C.; MATTOS, R.A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Cad. Saúde Pública**, v. 21, n.4, p. 1055-1064, 2005.

HOSPITAL MATERNIDADE INFANTIL PRESIDENTE VARGAS (HMIPV). **Programas - Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN)**. Disponível em: <http://www.portoalegre.rs.gov.br/hmipv/> Acesso em: 28.nov.2010.

HODGKINSON, R.; LESTER, H. Stresses and coping strategies of mothers living with a child with cystic fibrosis: implications for nursing professionals. **Journal of Advanced Nursing**, v.39, n.4. p. 377-383, 2002.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). 2010. Acesso em: 21 de outubro de 2010. Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/cidadesat/topwindow.htm?1>

KAI J; ULPH, F; CULLIAN, T; QURESHI N. Communication of carrier status information following universal newborn screening for sickle cell disorders and cystic fibrosis: qualitative study of experience and practice. **Health Technol Assess**, v. 13, n. 57, 2009.

KARAN, S.M. **Avaliação epidemiológica da triagem neonatal para fenilcetonúria no Rio Grande do Sul - 1986-2003 : um estudo de coorte**. Dissertação (Mestrado). Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas : Pediatria. 96 p., 2004.

KEMPER, A.R.; UREN, R.L.; MOSELEY, K.L. et al. Primary Care Physicians' Attitudes Regarding Follow-up Care for Children With Positive Newborn Screening Results. **Pediatrics** v.118, p. 1836-1841, 2006.

LAZORA, R.; SIZONENKOB, L.D. Les maladies rares affectent 30 millions de personnes en Europe. **Bulletin des médecins suisses**, v. 89, n. 15. p. 636-38, 2008.

LUZ, G.S.L. **Fibrose Cística: des-velando o significado para a família** [dissertação]. Maringá (PR): Universidade Estadual de Maringá, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem; 126 p.2008,

LUZ, G.S.L; CARVALHO. M.D.B.; SILVA, M.R.S. The meaning of a cystic fibrosis support organization from the family perspective. **Texto & Contexto**, v.20, n.1. p. 127-134, 2011.

MACHIN, A. M. et al. Frecuencia de la mutación  $\Delta F508$  en pacientes venezolanos afectados com fibrosis quística. **Invest. Clín.**, Maracaibo, v. 45, n. 2, p. 121-30, 2004.

MARTON DA SILVA, M.B.G.; LACERDA, M.R. "Teste do pezinho": por que coletar na alta hospitalar? **Revista Eletrônica de Enfermagem**, v. 5 n. 2 p. 50 - 54, 2003. Disponível em <http://www.fen.ufg.br/revista>.

MARTINS, A.J.; CARDOSO, M.H.C.A.; LLERENA JUNIOR, JC. Em contato com as doenças genéticas. A norma e a razão como tradições culturais presentes no discurso de profissionais médicos do Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio De Janeiro, Brasil. **Caderno de Saúde Pública**, v. 20, n. 4, p. 968-75, 2004.

MALTA, J.D.S.; SCHALL, V.T.; MODENA, C. Câncer pediátrico: o olhar da família/cuidadores. **Pediatr Mod**, v. 44, n.3, p.114-18, 2008.

McGUIRE, L.M.; WILLIAMS, L.; WALSH, L.E. et al. The impact of Pelizaeus-Merzbacher Disease on the family. **Pediatr Neurol**, v, 36, p. 101-105, 2007.



MÉRELLE, M. E.; HUISMAN, J.; VECHT, A. A. et al. Early versus late diagnosis: psychological impact on parents of children with cystic fibrosis. **Pediatrics**, v.111, n. 2, p. 346-350, 2003.

MONTEIRO L.T.B.; CÂNDIDO L.M.B. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. **Revista de Nutrição**, v.19 n.3, p. 381-387 2006.

MINAYO, M.C.S.. **Pesquisa social: teoria, método e criatividade**. Petrópolis; Vozes; 80 p., 2002.

NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS (NORD). **Rares Disease Information**. Disponível em: <http://www.rarediseases.org/info/about.html>. Acesso em: 30.jan.2011.

NOUSSIRIER, C. **People living with rare diseases ask for plans, or national strategies, in 25 European countries**.

Disponível em: <http://www.rarediseaseblogs.net/2009/11/08/people-living-with-rare-diseases-ask-for-plans-or-national-strategies-in-25-european-countries/>. Acesso em: 05.dez.2010.

PERES, F.C., MENEZES, M.P.C., MATSUMURA, N.K.B., GIUNCO, C.T. Aconselhamento Genético em Enfermagem: uma revisão. **CuidArte Enfermagem**, v. 2, n.2, p. 204-11, 2008.

PORTUGAL. Ministério da Saúde. **Portal da Saúde: O que são doenças raras?** Publicado em 02.12.2005.

Disponível em: <http://www.portaldasaude.pt/portal/conteudos/enciclopedia+da+saude/doencas/doencas+raras/doencasraras.htm>. Acesso em: 01.dez.2009.

PIZZINACCO, T.M.P.; MELLO, D.F.; LIMA, R.A. Stigma and cystic fibrosis. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, v.18, n.1, p. 139-142, 2010.

PIZZINACCO, T.M.P.; MELLO, D.F.; LIMA, R.A. The experience of disease in cystic fibrosis: the paths to comprehensive care. **Rev Esc Enferm USP**, v. 45, n. 3, 2011, p. 638-44.

PRATI, E. **Práticas dos Terapeutas Familiares Brasileiros: a Perspectiva da Abordagem Bioecológica do Desenvolvimento Humano** [doutorado]. Porto Alegre (RS): Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Pós-Graduação em Psicologia, 149p., 2009.

QUITTNER, A. L.; DiGIROLAMO, A. M.; MICHEL, M. et al. Parental response to cystic fibrosis: contextual analysis of the diagnosis phase. **Journal of Pediatric Psychology**, v. 17, n. 6, p. 683–704, 1992.

QUITTNER A., GLUECKAUE R., JACKSON D. Chronic parenting stress: moderating versus mediating effects of social support. **Journal of Personality and Social Psychology**, v. 59, n. 6, p. 1266-1278, 1990.

QUITTNER, A.L.; BARKER, D.H.; BUTT. S.; GONDOR, M. Effects of maternal depression on electronically monitored me adherence and changes in weight for children with CF. **J Cyst Fibros**, v. 6, p. 78-78, 2007.

RASKIN, S. **Estudo multicêntrico das bases de genética molecular e da epidemiologia da fibrose cística em populações brasileiras** [doutorado]. Curitiba (PR): Universidade Federal do Paraná, 2001.

RASKIN, S.; PEREIRA, L.; REIS, L. et al. High allelic heterogeneity between Afro-Brazilians and Euro-Brazilians impacts cystic fibrosis genetic testing. **Genet. Test.**, Larchmont, v 7, n 3, p. 213-218, 2003.

RICHARDSON, R.J. **Pesquisa Social: Métodos e Técnicas**. São Paulo: Editora Atlas, 2010.p.334.

RIBEIRO, J. D.; RIBEIRO; M. A. G. O.; RIBEIRO, A. F. Controvérsias na fibrose cística: do pediatra ao especialista. **J. Pediatr.**, Rio de Janeiro, v 78, p. 171-186, 2002.

REMUZZI, G.; GARATTINI, S. Rare diseases: what's next?..The lancet, v 371, n14, 2008.

RODRIGUES, C.M.; ARAÚJO, I.E.M.; MELO, L.L. A família da criança com doença falciforme e a equipe enfermagem: revisão crítica. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, v.32, n.3,p.257-264 , 2010.

RODRIGUES, D.O.W.; FERREIRA, M.C.B.; BUSTAMANTE, M.T.T., et al. Diagnóstico histórico da triagem neonatal para doença falciforme. **Rev. APS**, Juiz de Fora, v. 13, n. 1, p. 34-45, 2010.

SÁNCHEZ D, I. et al. Consenso Nacional de Fibrose Cística. **Rev. Chil. Pediatr**, Santiago, v. 72, n. 4, p.356-380, 2001.

SALZANO, F.M.; BORTOLONI, M.C. **The evolution and genetics of Latin American populations**. Cambridge University Press, Cambridge,512 p. 2002,

SESA-RS. Secretaria Estadual do Rio Grande do Sul. **Programas de Saúde**. Disponível em: <http://www.saude.rs.gov.br/wsa/portal/index.jsp?menu=programas>. Acesso em: 07.abr.2011.

SOCIEDADE PAULISTA DE PNEUMOLOGIA E TISIOLOGIA. **O drama dos portadores de fibrose cística**.

Disponível em: < [http://www.sppt.org.br/v2/noticia\\_completa.php?id\\_noticia=97](http://www.sppt.org.br/v2/noticia_completa.php?id_noticia=97)>. Acesso em: 20 out. 2011.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA (SBGC). **Manifesto à Sociedade Brasileira.**

Disponível em: < <http://www.sbgm.org.br/noticias.asp?codigo=22>> Acesso em: 21 out 2011.

SMITH, B.A.; MODI, A.C.; QUITTNER, A.L.; WOOD, B.L. Depressive Symptoms in Children With Cystic Fibrosis and Parents and Its Effects on Adherence to Airway Clearance. **Pediatric Pulmonology**, v.45, n 8, p.756–763, 2010

UNISERT. União Brasileira dos Serviços de Referência em Triagem Neonatal Credenciados. O PNTN atual. Disponível em: <http://www.unisert.org.br/>. Acesso em: 11.jul.2011.

VALADARES, B.L.B.; GONÇALVES, V.S.S. **Contém fenilalanina, posso comer?**

Sociedade Brasileira de Genética. Disponível em:

[http://www.geneticanaescola.com.br/ano5vol2/MS01\\_001.pdf](http://www.geneticanaescola.com.br/ano5vol2/MS01_001.pdf). Acesso: 15/mar/2011.

VEGA-BRICEÑO, L. E.; SÁNCHEZ DIAS, I. Fibrosis quística: actualización en sus aspectos básicos. **Rev. Chil. Pediatr.**, Santiago, v. 76, n. 5, p. 264-270, 2005.

VILARINHO, L.; QUEIRÓS, A.; LEANDRO, P. et al. Fenilcetonúria Revisitada. **Arquivos de Medicina**, v. 20, n. 5-6, 2006, p. 161-72.

ZAGO, M. **A anemia falciforme e doenças falciformes. Manual de doenças mais importantes por razões étnicas na população afro-descendente.** Brasília: Ministério da Saúde; 2001. p. 13-35.

WANG, W.; CHEN, X.; ZANG, J.; HE, Y.; ZHANG, P.; SHEN, F. Development of a newborn screening laboratory quality assurance system in Shandong, China. **Southeast Asian J Trop Med Public Health**, v.34, n 3, p.36-38, 2003.

WILLIAMS, P.S.H. Genetic and Genomic Public Health Strategies: Imperatives for Neonatal Nursing Genetic Competency. **Infant & Nursing Reviews**, v.8, n.1, p.43-50, 2008.

WILLIAMS, J.K.; SKIRTON, J.K.; PAULSEN, J.S.; TRIPP-REIMER, T.; JARMON, L.; MCGONIGAL, K.M. et al. The emotional experiences of family carers in Huntington disease. **Journal of Advanced Nursing**, v. 65, n.4, p.789–798, 2009.

WYSOCKI, T.; GAVIN, L. Paternal Involvement in the Management of Pediatric Chronic Diseases: Associations with Adherence, Quality of Life, and Health Status. **Journal of Pediatric Psychology**, v. 31, n.5, p. 501–511, 2006



WONG, M.G.; HERIOT, A. Parents of children with cystic fibrosis: how they hope, cope and despair. **Child: care, health and development**, v. 34, n. 3, p. 344–354, 2008.

YIMAZ, O.; SOGUT, A.; GULLE, S.; CAN, D; ERTAN P.; YUKSEL, H. Sleep quality and depression–anxiety in mothers of children with two chronic respiratory diseases: Asthma and cystic fibrosis. **Journal of Cystic Fibrosis**, v. 7, p. 495–500 , 2008.

## APÊNDICES

## APÊNDICE A

CODIFICAÇÃO: □□□□

 <p><b>UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE</b> C.P. 140, Av. Itália Km 8 S/N – Rio Grande – Rio Grande do Sul/Brasil Telefone : (53) 32336500</p>	 <p><b>GRUPO DE ESTUDO E PESQUISA EM FAMÍLIA, ENFERMAGEM E SAÚDE</b> 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: “Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades”**

**Pesquisadora responsável: Dr<sup>a</sup> 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).

**Pesquisadora-Doutoranda: Ms. Geisa dos Santos Luz** - 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:** aprofundar o conhecimento acerca das experiências e desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.

**Objetivos Específicos:** (1) caracterizar o perfil sociodemográfico das famílias de pessoas com doenças raras, cadastradas em Serviços de Referência, no Rio Grande do Sul (RS) (Brasil); (2) examinar a influência dos indicadores sociais no modo de viver das famílias de pessoas com doenças raras; (3) identificar as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do diagnóstico; (4) caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos.

**Procedimentos:** para participar nesta pesquisa você está sendo convidado a responder algumas perguntas que buscam informações para os objetivos específicos 2, 3 e 4. A realização desta entrevista será em local privativo, escolhido de acordo com seu bem-estar e sem prejuízo de suas atividades de trabalho, estudo ou familiares.

**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.

**Riscos:** mínimo, diante o desconforto da família de falar sobre um assunto pouco conhecido já enfrentado em seu cotidiano.

**Benefícios:** sua participação nesta pesquisa pode contribuir para a formação de enfermeiros e aprimorar as práticas de enfermagem com as famílias que vivenciam uma doença rara.

**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<sup>a</sup> Mara Regina Santos da Silva e a Doutoranda Geisa dos Santos Luz, pelo telefone (53) 32338843.

Eu, \_\_\_\_\_, aceito livremente participar como sujeito da pesquisa “Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades”. 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.

Uma cópia deste formulário de consentimento ficou sob minha guarda.

Local e data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Nome do participante



\_\_\_\_\_  
Assinatura do participante

\_\_\_\_\_  
Nome do entrevistador

\_\_\_\_\_  
Assinatura do entrevistador

## APÊNDICE B

CODIFICAÇÃO: □□□□

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

### QUESTIONÁRIO - PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO

1. Região de residência: \_\_\_\_\_

2. Cidade: \_\_\_\_\_

3. Família composta por \_\_\_\_ membros

3. Idade:     mãe: [\_\_] anos     pai: [\_\_] anos

4. Escolaridade

Mãe: [ 1 ] até 4 anos   [ 2 ] 5-8 anos   [ 3 ] 9-11 anos   [ 4 ] mais de 12 anos

Pai: [ 1 ] até 4 anos   [ 2 ] 5-8 anos   [ 3 ] 9-11 anos   [ 4 ] mais de 12 anos

5. Profissão: mãe: \_\_\_\_\_ pai: \_\_\_\_\_

6. Estado civil dos pais: [ 1 ] Solteiro [ 2 ] Casado [ 3 ] Outro: \_\_\_\_\_

7. Número de filhos: [    ] \_\_\_\_\_

8. Valor aproximado da renda familiar: \_\_\_\_\_

**Dados – portador de doença rara**

8. Idade: [\_\_] meses     OU   [\_\_] anos

9. Sexo do portador: [ 1 ] M [ 2 ] F

10. Estado civil do portador: [ 1 ] Solteiro [ 2 ] Casado [ 3 ] Outro: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

11. Filhos: [ 1 ] Não [ 2 ] Sim. Quantos: [    ] \_\_\_\_\_

12. Escolaridade: [ 1 ] até 4 anos   [ 2 ] 5-8 anos   [ 3 ] 9-11 anos   [ 4 ] mais de 12 anos

anos

13. Profissão: \_\_\_\_\_



14. Tipo de doença rara:  PKU    Fibrose Cística    Outras: \_\_\_\_\_

14. Idade no diagnóstico: [\_\_] meses     OU   [\_\_] anos



## APÊNDICE C

CODIFICAÇÃO: □□□□

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

### ROTEIRO DE ENTREVISTA

#### PARTE I: DADOS DE IDENTIFICAÇÃO

Cidade de residência: \_\_\_\_\_

Região: \_\_\_\_\_

Participante(s): ( ) mãe      ( ) pai      ( ) portador      ( ) outro(s):  
\_\_\_\_\_

**Identificação do participante 1:** \_\_\_\_\_

Idade:

Sexo: F ( ) M ( )

Estado civil:

Nº de filhos:

Primeiro filho? Sim ( ) Não ( )

Raça:

Religião:

Escolaridade:

Trabalha: Sim ( ) Não ( )

Função que desempenha:

Plano de Saúde: Sim ( ) Não ( )

#### Identificação do portador

Doença rara diagnosticada: Fenilcetonúria ( ) Fibrose Cística ( )

Mucopolissacaridoses ( )

Idade atual:

Idade no momento do diagnóstico:

Idade da mãe no diagnóstico:

Idade do pai no diagnóstico:

Vínculo com associação de pacientes e familiares? Sim ( ) Não ( ) . Se sim, Qual?

Serviços utilizados, nos últimos seis meses, pela pessoa com doença rara:

- ( ) Unidade Básica de Saúde. Obs. \_\_\_\_\_  
 ( ) Hospital. Obs. \_\_\_\_\_  
 ( ) Serviço de referência em doença rara. Obs. \_\_\_\_\_  
 ( ) Associação de Pacientes e Familiares para doenças raras. Obs. \_\_\_\_\_
- 

## **PARTE II – HISTÓRICO DA RELAÇÃO COM A DOENÇA**

1. Como foi diagnosticada a doença rara?
2. Se a doença foi diagnosticada por meio do “teste do pezinho”, descreva como foi a experiência desde a coleta do exame até a comunicação do diagnóstico.
3. Antes do diagnóstico, como se encontrava o quadro clínico da pessoa com doença rara?
  4. Como a família reagiu (aceitação/rejeição) em relação ao diagnóstico da doença rara em um dos seus membros?
5. Como é a relação da pessoa com doença rara na família? e com os amigos? e na escola/faculdade e/ou no trabalho?
6. Quais estratégias foram utilizadas pela família e pela pessoa portadora para conviver com a doença?

## **PARTE III – VIDA FAMILIAR**

1. O que mudou na rotina da família após o diagnóstico da doença rara em um dos membros?
2. Como é ser pai ou mãe de uma criança que nasce (ou é diagnosticada) com uma doença rara?
3. Como são distribuídas as responsabilidades na família em relação aos cuidados da doença?
4. Quais foram as dificuldades mais marcantes na família quanto à doença rara?
5. A questão da hereditariedade da doença influenciou no planejamento de outros filhos, vida familiar e conjugal?
6. Existiu apoio de outros familiares na adaptação da família frente à doença? Como foi?

7. Como a família se organizou em relação à vida social familiar e pessoal após o diagnóstico da doença rara?

#### **PARTE IV – RELAÇÃO COM OS SERVIÇOS DE SAÚDE**

1. Descreva o percurso realizado habitualmente pela família quando precisa de atendimento de saúde para a pessoa portadora da doença. (considerar os diferentes momentos da evolução da doença).
2. Como é para a família o acesso aos serviços/centros de referência da doença rara? (Citar os serviços existentes).
3. Como é o atendimento nos serviços que a família procura quando necessita de atendimento? As necessidades são atendidas? Quais as dificuldades encontradas?
4. Explique como é a rotina da família em sua cidade para obter as medicações utilizadas para controle da doença.

#### **ENCERRAMENTO**

A entrevista está terminando. Há mais alguma informação que você gostaria de compartilhar comigo?

Agradeço por você ter compartilhado estas informações comigo

**ANEXOS**

## Anexo A

HOSPITAL MATERNO INFANTIL  
PRESIDENTE VARGAS - HMIPV  
- RS



### PROJETO DE PESQUISA

**Título:** EXPERIÊNCIA DAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NA RELAÇÃO COM OS SERVIÇOS DE SAÚDE

**Área Temática:**

**Versão:** 2

**CAAE:** 04975712.6.0000.5329

**Pesquisador:** GEISA DOS SANTOS LUZ

**Instituição:** Hospital Materno Infantil Presidente Vargas - HMIPV - RS

### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

**Número do Parecer:** 96.203

**Data da Relatoria:** 12/09/2012

#### Apresentação do Projeto:

Consiste num estudo exploratório, descritivo de natureza qualitativa, previsto para ser desenvolvido com 20 famílias de pessoas com fenilcetonúria, fibrose cística e anemia falciforme, residentes nas regiões Sul, da Campanha e na capital Porto Alegre.

#### Objetivo da Pesquisa:

##### Objetivo Primário:

Aprofundar o conhecimento acerca dos desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.

##### Objetivo Secundário:

1) descrever o perfil sociodemográfico de todas as famílias de pessoas com doenças raras, residentes nas regiões Sul e da Campanha do Estado do RS; 2) identificar os problemas e necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do nascimento e/ou diagnóstico; 3) mapear e caracterizar o percurso habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos, em busca de respostas às suas necessidades; 4) conhecer as estratégias utilizadas pelas famílias para responder às suas necessidades na vivência com a doença rara.

#### Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Avaliação adequada.

#### Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Pesquisa com potencial de gerar conhecimento científico, muito pertinente.

#### Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Adequados.

#### Recomendações:

## Anexo B

UNIVERSIDADE FEDERAL DO  
RIO GRANDE - FURG



### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

#### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** RELAÇÃO ENTRE FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS SERVIÇOS DE SAÚDE: DESAFIOS E POSSIBILIDADES

**Pesquisador:** GEISA DOS SANTOS LUZ

**Área Temática:**

**Versão:** 2

**CAAE:** 02214012.6.0000.5324

**Instituição Proponente:**

#### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 135.831

**Data da Relatoria:** 30/10/2012

#### Apresentação do Projeto:

As doenças raras são pouco discutidas no âmbito da saúde pública. As famílias de pessoas com doenças raras habitualmente se deparam com um sistema de saúde ineficiente, que não responde nem suas expectativas e, tampouco, suas necessidades. Em consequência, os desafios se avolumam à medida que a doença e os problemas progredem. O objetivo geral deste estudo será aprofundar o conhecimento acerca dos desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde. Os objetivos específicos serão: 1) descrever o perfil sociodemográfico de todas as famílias de pessoas com doenças raras, residentes nas regiões Sul e da Campanha do Estado do RS; 2) identificar os problemas e necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do nascimento e/ou diagnóstico; 3) mapear e caracterizar o percurso habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos, em busca de respostas às suas necessidades; 4) conhecer as estratégias utilizadas pelas famílias para responder as suas necessidades na vivência com a doença rara. A base teórica de referência fundamenta-se na literatura sobre o sistema de

UNIVERSIDADE FEDERAL DO  
RIO GRANDE - FURG



saúde brasileiro e as doenças raras, bem como no processo de vivência das famílias acometidas por estas doenças. Será um estudo exploratório, descritivo de natureza qualitativa, previsto para ser desenvolvido com 20 famílias de pessoas com fenilcetonúria, fibrose cística e anemia falciforme, residentes nas regiões Sul, da Campanha e na capital Porto Alegre. Estas famílias serão localizadas por meio do Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), sediado no Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), e na Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM), sediado no Hospital de Clínicas de Porto Alegre/RS. Os dados serão coletados em dois momentos, o primeiro por meio de um questionário e o segundo por meio de entrevistas semiestruturadas. Dentro das possíveis contribuições, este estudo considera-se a produção de conhecimento acerca de um tema pouco explorado na área da Enfermagem, além de subsídios para a organização dos serviços de saúde em regiões do Estado com poucos serviços qualificados no atendimento à doença rara.

**Objetivo da Pesquisa:**

**Objetivo Primário:**

Aprofundar o conhecimento acerca dos desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.

**Objetivo Secundário:**

1) descrever o perfil sociodemográfico de todas as famílias de pessoas com doenças raras, residentes nas regiões Sul e da Campanha do Estado do RS; 2) identificar os problemas e necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do nascimento e/ou diagnóstico; 3) mapear e caracterizar o percurso habitualmente realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos, em busca de respostas às suas necessidades; 4) conhecer as estratégias utilizadas pelas famílias para responder as suas necessidades na vivência com a doença rara.

**Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

Adequado.

**Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

—





UNIVERSIDADE FEDERAL DO  
RIO GRANDE - FURG



**Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

—

**Recomendações:**

Aprovado.

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

—

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

**Considerações Finais a critério do CEP:**

PARECER Nº 32/ 2012

CEPAS 03/2012

PROCESSO Nº: 23116.007001/2011-44

TÍTULO DO PROJETO: *Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades.*

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 às pendências informadas no Parecer 016/2012, emitiu o parecer de APROVADO para o projeto *Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades.*

Está em vigor, desde 15 de novembro de 2010, a Deliberação da CONEP que compromete o pesquisador responsável, após a aprovação do projeto, a obter a autorização da instituição co-participante e anexá-la ao protocolo do projeto no CEPAS. Pelo exposto, o pesquisador responsável deverá verificar se seu projeto está obedecendo a referida deliberação da CONEP.

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

Data de envio do relatório: 31/12/2013