



**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 (FURG)**  
**ESCOLA DE ENFERMAGEM**  
**PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM**  
**MESTRADO/DOCTORADO EM ENFERMAGEM**  
**TÍTULO DA DISSERTAÇÃO/TESE**

**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: Mara Regina Santos da Silva**

**RIO GRANDE**  
**2014**

**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
<hr/> <p>Dra. Mara Regina Santos da Silva – Presidente (FURG)</p>
<hr/> <p>Dra. Francine DeMontigny – Membro Externo (Université du Quebec en Outaouais)</p>
<hr/> <p>Dra. Lucila Castanheira Nascimento – Membro Externo (USP)</p>
<hr/> <p>Dra. Marta Regina Cezar-Vaz– Membro Interno (FURG)</p>
<hr/> <p>Dra. Barbara Tarouco da Silva- Suplente Interno (FURG)</p>
<hr/> <p>Dra. Fernanda de Freitas Mendonça – Suplente Externo (UEL)</p>

## RESUMO

LUZ, Geisa dos Santos. Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades. 2014. 118f. 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 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 é 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 são: 1) caracterizar o perfil sócio-demográfico 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 necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do diagnóstico; 4) caracterizar a trajetória habitualmente realizada pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos. A base teórica de referência fundamenta-se na literatura sobre o sistema de saúde brasileiro e as doenças raras, bem como no processo de vivência das famílias acometidas por estas doenças. Trata-se de um estudo exploratório, descritivo de natureza qualitativa, desenvolvido com 16 famílias de pessoas com fenilcetonúria, fibrose cística e mucopolissacaridoses. A idade média dos participantes foi de 38,4 anos, sendo 14 mães com média de 37,3 anos, uma avó com 63 anos e um pai com 35 anos. A prole dos pais foi entre 1 e 3 filhos. Três famílias residiam na capital, cinco na região Metropolitana e oito em outras regiões do Estado. 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. A organização, análise e interpretação dos dados foi realizada tendo por base uma matriz construída a partir da teoria bioecológica de Bronfenbrenner e dos objetivos deste estudo. Os resultados do estudo apontam a influência dos fatores socioeconômicos na (re)organização familiar, as necessidades das famílias em diferentes contextos e os desafios enfrentados na trajetória nos serviços públicos de saúde. A escolaridade, condição econômica e local de residência das famílias se constituíram potenciais agravantes em relação ao acesso aos serviços de saúde. 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. Considera-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 crise familiar que precisa ser reconhecida. Cuidar das famílias de pessoas com doenças raras é incluí-las na rede de serviços de saúde e

social; é discutir juntos sobre as possibilidades e desafios presentes no microsistema familiar. Além disso, visualiza-se a temática das doenças raras como um potencial domínio do conhecimento da enfermagem na prática, ensino e pesquisa.

**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. 2011. 118f. Thesis (Doctorate in Nursing)-Postgraduate Program in Nursing, Federal University of Rio Grande-FURG, Rio Grande.

Rare diseases are little discussed in the context of public health. The families of people with rare diseases usually stumble upon a health system inefficient, that does not respond or their expectations and, either, their needs. As a result, the challenges mount up as the disease and problems progresses. The overall objective of this study is to deepen the knowledge about the challenges faced by the families of people with rare diseases, with emphasis on the relationship with health services. The specific objectives are: 1) characterizing the demographic profile of the families of people with rare diseases, indexed in Reference Services in Rio Grande do Sul (Brazil); 2) examining the influence of social indicators in the way of living of the families of people with rare diseases; 3) identifying priority needs of families of people with rare diseases, from the diagnosis; 4) characterizing the trajectory usually held by the families of people with rare diseases within the network of public services. The theoretical basis of reference is based on literature on the Brazilian health system and rare diseases, as well as in the process of living of the families affected by these diseases. This is an exploratory, descriptive study of qualitative nature, developed with 16 families of people with phenylketonuria, cystic fibrosis and mucopolysaccharidoses. The participants' average age was 38.4 years old, being 14 mothers with average of 37.3 years old, and a grandmother of 63 and a father of 35. The offspring of parents was between 1 and 3 children. Three families were residing in the capital, five in the metropolitan region and eight in other regions of the State. These families were located through the reference Service in Neonatal Screening (SRTN), headquartered in the mother-child Hospital President Vargas (HMIPV), the Gaúcho Association of Assistance to Mucoviscidosis (AGAM) and Associação Gaúcha de Mucopolysaccharidoses (AGMPS). The data were collected in two phases, the first through a questionnaire and the second by means of semi-structured interviews. The interviews were taped with the consent of the participants. The organization, analysis and interpretation of data were carried out based on an array constructed from Bronfenbrenner's bioecological theory of and of the objectives of this study. The results of the study indicate the influence of socioeconomic factors on family (re) organization, the needs of families in different contexts and challenges faced in trajectory in public services of health. Schooling, economic condition and place of residence of families constituted aggravating potential in relation to access to health services. Patients' and families' associations for rare diseases were non-governmental organizations important in the trajectory in the health and social services, as well as in obtaining information about the disease, treatment and exchange of experiences between families. It is considered that this study made it possible to show that when working with rare diseases, the focus is not only the affected person and yes, a family crisis situation that needs to be recognized. Taking care of the families of people with rare diseases is to include them on the network of health and social services; is to discuss together about the possibilities and challenges in the family microsystem. Furthermore, we visualized the theme of rare diseases as a potential field of nursing knowledge in practice, teaching and research.

**Descriptors:** Rare Diseases; Family; Nursing; Public Health.

## SUMÁRIO

1	<b>INTRODUÇÃO.....</b>	06
2	<b>OBJETIVOS.....</b>	13
3	<b>REVISÃO DE LITERATURA.....</b>	14
3.1	DOENÇAS RARAS NO PONTO DE VISTA CLÍNICO.....	14
3.1.1	Fenilcetonúria.....	14
3.1.2.	Anemia Falciforme.....	16
3.1.3	Fibrose Cística.....	17
3.2	A RELAÇÃO FAMÍLIA E DOENÇA RARA.....	19
3.3	PROGRAMAS E POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE E AS DOENÇAS RARAS.....	22
4	<b>REFERENCIAL TEÓRICO .....</b>	25
5	<b>METODOLOGIA.....</b>	35
5.1	TIPOS DE ESTUDO.....	35
5.2	REGIÕES DE ABRANGÊNCIA DO ESTUDO.....	36
5.3	PARTICIPANTES DO ESTUDO.....	37
5.4	COLETA DE DADOS.....	38
5.5	PROCEDIMENTOS DE ANÁLISE DE DADOS.....	38
5.6	ASPECTOS ÉTICOS.....	41
6	<b>RESULTADOS E DISCUSSÃO DOS DADOS.....</b>	44
6.1	Artigo 1 – INFLUÊNCIA DO CONTEXTO SOCIOECONÔMICO NA REORGANIZAÇÃO DAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇA RARA	47
6.2	Artigo 2 - NECESSIDADES PRIORITÁRIAS NO CONTEXTO DAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	68
6.3	Artigo 3 - A TRAJETÓRIA DAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NA REDE DE SERVIÇOS PÚBLICOS DE SAÚDE	84
7	<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS</b>	100
8	<b>REFERÊNCIAS.....</b>	105
	<b>APÊNDICES.....</b>	114

# 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 na população. Entretanto, as pessoas acometidas nem sempre recebem o diagnóstico precoce, 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).

Não há uma classificação única para considerar uma doença como rara, em consequência observa-se a utilização de 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, quando afeta menos de 100 pessoas por 1 milhão de habitantes (EUROPEAN COMMISSION, 2005). Apesar de diferirem na forma de abordar, todos esses critérios giram em torno de menos de cinco acometidos por 10 mil habitantes.

Embora cada uma das doenças raras comprometa menos de uma em cada duas pessoas, há mais de 5 mil tipos diferentes de doenças. 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, 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 tendo a

aumentar à medida que as tecnologias de diagnóstico e o incremento da pesquisa na área se intensificam.

A grande maioria, cerca de 80% das doenças raras, é 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 e Síndrome de Hunter (ou mucopolissacaridose tipo II), 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 diversos sistemas na família à medida que fragilizam aspectos econômicos, sociais, conjugais e de empregabilidade. Além disso, vários contextos nos quais a família se inter-relaciona podem sofrer interferência a partir do aparecimento da doença, tais como: no trabalho, estudos, nas relações com vizinhos e amigos, religião e, principalmente, nas 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

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 gerenciadas e/ou 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 crises da doença, dos sentimentos dos demais membros, e a 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. Nas relações sociais, o acesso, às vezes, é impossível e de pouca qualidade. O apoio dos serviços sociais é de mais fácil acesso do que os serviços de saúde. Por outro lado, as pessoas com doenças raras muitas vezes são rejeitadas por parte dos profissionais de saúde pela 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,

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. 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 a 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, novas preocupações, serviços de saúde e profissionais de saúde especializados e familiares dispostos para 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 oferecidos são limitados às famílias com doenças raras.

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 evidenciando elevado potencial de conflitos que podem fragilizar a relação familiar de pessoas com doenças raras 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 de “invisibilidade” da situação vivenciada pelas famílias de pessoas com doenças raras 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), fenilcetonúria (2), mucopolissacaridose (4), doença de huntington (4), síndrome de turner (2).

(1), aconselhamento genético (1) e distúrbios genéticos (1).

Com base nesse levantamento, 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 qualificar a assistência de enfermagem e amenizar o impacto que esta condição provoca nas famílias”.*

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

- a) *Como se caracterizam as famílias de pessoas com doenças raras em relação a: (1) perfil socioeconômico; (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 vivenciadas pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.

### **Objetivos Específicos**

- 1) caracterizar o perfil sócio-demográfico 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 necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do diagnóstico;
- 4) caracterizar a trajetória habitualmente realizada pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos.

### 3. REVISÃO DE LITERATURA

---

Este capítulo discorre sobre questões relacionadas com as doenças raras, as quais foram agrupadas em três núcleos temáticos. O primeiro aborda as principais características clínicas das doenças selecionadas para este estudo: Fenilcetonúria, Anemia Falciforme e Fibrose Cística. 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 as políticas e programas associados 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**

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

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

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 nos Estados específicos, conforme mostra a **Tabela 1** (RASKIN et al., 2003; ALVAREZ et al., 2004). No Rio Grande do Sul, estima-se que esta seja de 1:1.587 nascidos vivos e que na região Sul atinge 1:10.000 e 1:25 é portador do gene (transmissor do gene mutante) (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).

Na **Tabela 2** é mostrado que no Estado do Rio Grande do Sul, a FC deixa de ser uma doença rara de acordo com os critérios estabelecidos para esta

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.

### **3.2 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). Por exemplo, 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.

Assim, é significativo o impacto da doença na vida dessas pessoas e suas famílias, uma vez que altera todo o cotidiano decorrente da necessidade de mudar de casa, de reduzir o tempo de trabalho e até mesmo parar de trabalhar. Além de tudo isso, estes pacientes, muitas vezes, são rejeitados por parte dos profissionais de saúde pela complexidade da doença (EURORDIS, 2009).

No decorrer da vivência com a doença, a família cria estratégias de adaptação. Estudo, com o objetivo de analisar a qualidade de vida da família que convive com uma doença rara, evidenciou que os membros da família sofrem

impacto diferente com relação à doença. As interações sociais do familiar que assume os cuidados da doença passam a ter algumas limitações (McGUIRE et al, 2007).

A mãe, geralmente, 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 associados 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 às implicações do envolvimento paterno 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).

No 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, preservar as 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 a família a cuidadora da pessoa com uma doença, ela precisa ser instrumentalizada para cuidar deste membro e, para tanto, precisa de apoio de informações, materiais, financeiro e emocional para enfrentar os desafios que uma doença em condição rara aporta. Para tanto, é indispensável mudanças na postura dos profissionais de Enfermagem ao lidar com esta clientela específica, principalmente, ajudando-as a visualizar possibilidades para administrar a situação, vivenciada por todos, com menos danos possíveis e mais confiança.

### **3.3 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 no 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

hierarquizado que acolhe as famílias e crianças acometidas; proporciona o 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), entretanto não 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 sétima 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. A França implementou o primeiro plano nacional para as doenças raras de 2005 a 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, incluem: 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 direitos que os amparem.

## **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, as experiências das famílias com uma doença pouco conhecida constroem-se desde o nascimento do filho e se desenrolam 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 particularmente com os serviços de saúde, pois esta 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, além das características individuais que, também, influenciam no desenrolar da experiência. As experiências dessas famílias com as diferentes estruturas sociais determinam a direção, a força e rumos dos processos de desenvolvimento que ocorrem nessas famílias.

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 ambientes nos quais o indivíduo 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, contexto, a pessoa e o tempo (BRONFENBRENNER; MORRIS, 1998).

O **processo** se refere às diferentes formas de interação vivenciadas “face a face” entre a pessoa e seu contexto. Considerado o componente central do modelo, o processo é denominado por Bronfenbrenner como proximal (BRONFENBRENNER; MORRIS, 1998). Essas interações se estendem 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).

A forma como as famílias interagem com os serviços de saúde é construída a partir da influência de inúmeros processos vivenciados face a face nos diferentes contextos onde vivem. Os processos proximais mais significativos envolvem interações entre os seus membros, incluindo suas características pessoais, culturais e sociais, e em outros contextos como: trabalho, escola, amigos etc.

Na intimidade da vida familiar, essas interações envolvem, entre outros a expectativa dos pais com o nascimento de uma criança saudável; a composição familiar (díade, tríade, tétrades) e 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 impedir 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 geram o rompimento da relação destas famílias com os serviços de saúde. Geralmente, são relações iniciais que não conseguem se constituir em potenciais para o estabelecimento de interações futuras. Como a positividade desse processo na relação família/serviço de saúde está atrelada à

ambientes, as famílias recorrem a outros serviços. Os serviços especializados e associações de pacientes são os principais dispositivos encontrados pelas famílias para receber apoio material, de informação, emocional e profissional especializado.

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 o vínculo empregatício 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** 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: microsistema, mesossistema, exossistema e macrossistema. Todos esses sistemas estão articulados e são interdependentes, devendo ser considerados em sua totalidade na percepção de cada indivíduo.

O microsistema 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 microsistema 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 (FUTADO; LIMA, 2001; PIZZINACCO; LIMA, 2011).

O mesossistema “compreende a relação existente entre dois ou mais microsistemas” (BRONFENBRENNER; MORRIS, 1998, p. 69). Este nível é alterado ou constituído sempre que a pessoa em desenvolvimento entra ou sai de um contexto, ou seja, refere-se a contextos que incluem a pessoa em desenvolvimento

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 macrosistema 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 as atividades 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/espaco/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

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 quanti-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.

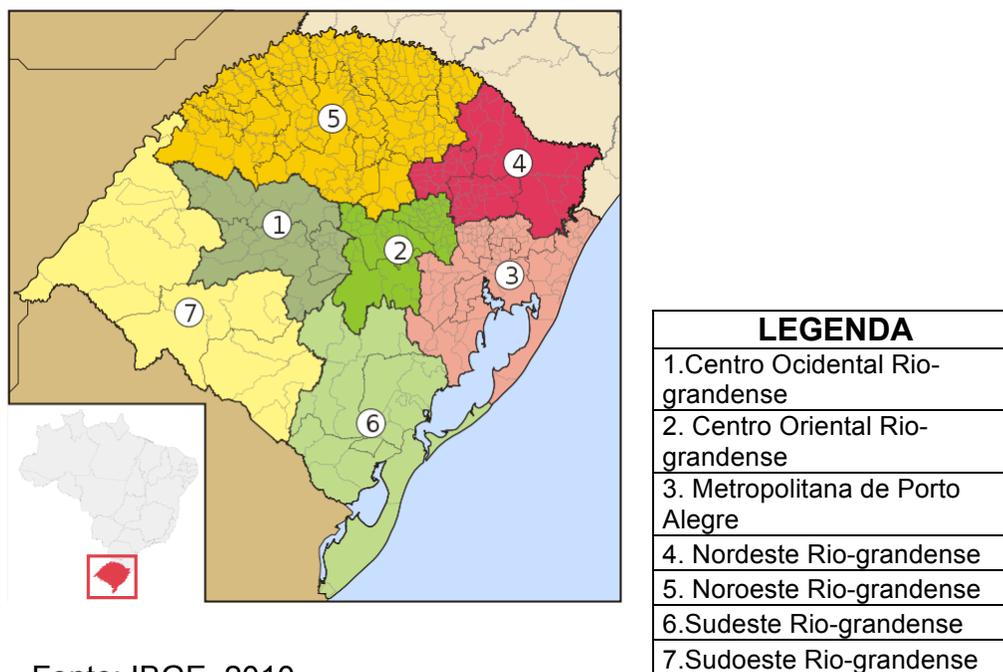
A opção pelo método quantitativo caracteriza-se pelo emprego da quantificação, tanto nas modalidades de coleta de informações, quanto no tratamento dessas através de técnicas estatísticas, desde as mais simples até as mais complexas (RICHARDSON, 2010). A abordagem qualitativa na condução deste estudo 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

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. Essa lacuna 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 Região de abrangência do estudo

A pesquisa foi realizada com famílias residentes no Estado do Rio Grande do Sul, nas regiões representadas no mapa da Figura 1. Os participantes deste estudo residiam em nas sete regiões do Estado: 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 centralizados os serviços de atendimentos às pessoas com doenças raras o que obriga as famílias a se locomoverem, frequentemente, das cidades onde reside até Porto Alegre. 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 Estado. A Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose

(AGAM) atende em torno de 237 pacientes e fornece antibióticos, enzimas pancreáticas, dieta líquida enteral e outros medicamentos importados cujo custo mensal são altos. 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 Associação Gaúcha de Mucopolissacaridoses (AGMPS). Esta entidade possui 45 pacientes cadastrados e tem como objetivos principais divulgar as MPS, promover eventos e dar suporte às pessoas afetadas e famílias quanto ao acesso ao tratamento no Estado do Rio Grande do Sul.

### 5.3 Participantes do estudo

A amostra em estudo foi composta de 86 prontuários de famílias em acompanhamento no Serviço de Referência em Triagem Neonatal famílias, que participaram do **objetivo 1**. Para os **objetivos 2, 3 e 4**, foram selecionadas 16 famílias de pessoas com uma destas doenças raras: fenilcetonúria, fibrose cística, mucopolissacaridoses, cadastradas no SRTN, AGAM e AGMPS e residentes no interior do Estado ou na capital de Porto Alegre-RS. É importante destacar que a seleção destas famílias foi definida conjuntamente com as coordenadoras dos serviços de referência e associações. 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).

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 que 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 cadastradas. 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 para pesquisa deve-se ao fato destes facilitar a obtenção uma amostra significativa (RICHESSON et al., 2009).

No total de famílias recrutadas para este estudo procurou-se uma distribuição 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 da experiência dessas famílias favorecer a visualização, com riqueza de detalhes, das dificuldades em relação ao diagnóstico, tratamento e os inúmeros desafios que enfrentam.

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

A coleta de dados ocorreu no período de novembro/2012 a março/2013. Foi realizada a partir do SRTN, AGAM e AGMPS, em cada um dos serviços, após a autorização formal dos serviços para a realização do estudo e a concordância das famílias. Considerando os objetivos deste estudo, a coleta de dados ocorreu em dois momentos distintos e consecutivos:

Inicialmente, para responder ao objetivo 1, buscou-se dados para delinear o perfil socio-demográfico de todas as famílias, residentes no RS, cadastradas no SRTN do Estado. A fonte de dados foi os prontuários existentes no SRTN, nos quais foi realizado levantamento das informações das famílias relativas à cidade/região de residência, idade, estado civil, escolaridade dos pais, constituição familiar, número de filhos, condições de moradia, profissão e renda. Os dados referentes às pessoas acometidas por uma doença rara focalizaram: idade, sexo, raça, tipo de doença rara, idade do diagnóstico, presença de sequelas e desempenho escolar. Em relação a rede de serviços sociais e de saúde foi investigado o 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).

Posteriormente, para responder aos objetivos 2, 3 e 4 foram selecionadas 16 famílias que foram contatadas de modos diferentes de acordo com o local de

serviço, as famílias foram apresentadas ao pesquisador durante a consulta com a médica Endocrinopediatra. Esta estratégia visou facilitar a aproximação da pesquisadora 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 contatadas via telefone. Nesta etapa, elas foram informadas pelo serviço sobre o estudo e convidadas a participar. Com uma listagem de famílias que aceitaram a participar do estudo, o pesquisador fez o segundo contato via telefone para agendar o dia e o horário para a entrevista. Nestes serviços, cinco famílias de pessoas com fibrose cística e três com mucopolissacaridoses participaram do estudo. O local da entrevista foi no domicílio ou no serviço.

Para obtenção dos dados foi utilizada a entrevista semi-estruturada (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 das 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. A matriz de análise 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/universidade, família de amigos, vizinhos e igreja). Essas conexões possibilitaram

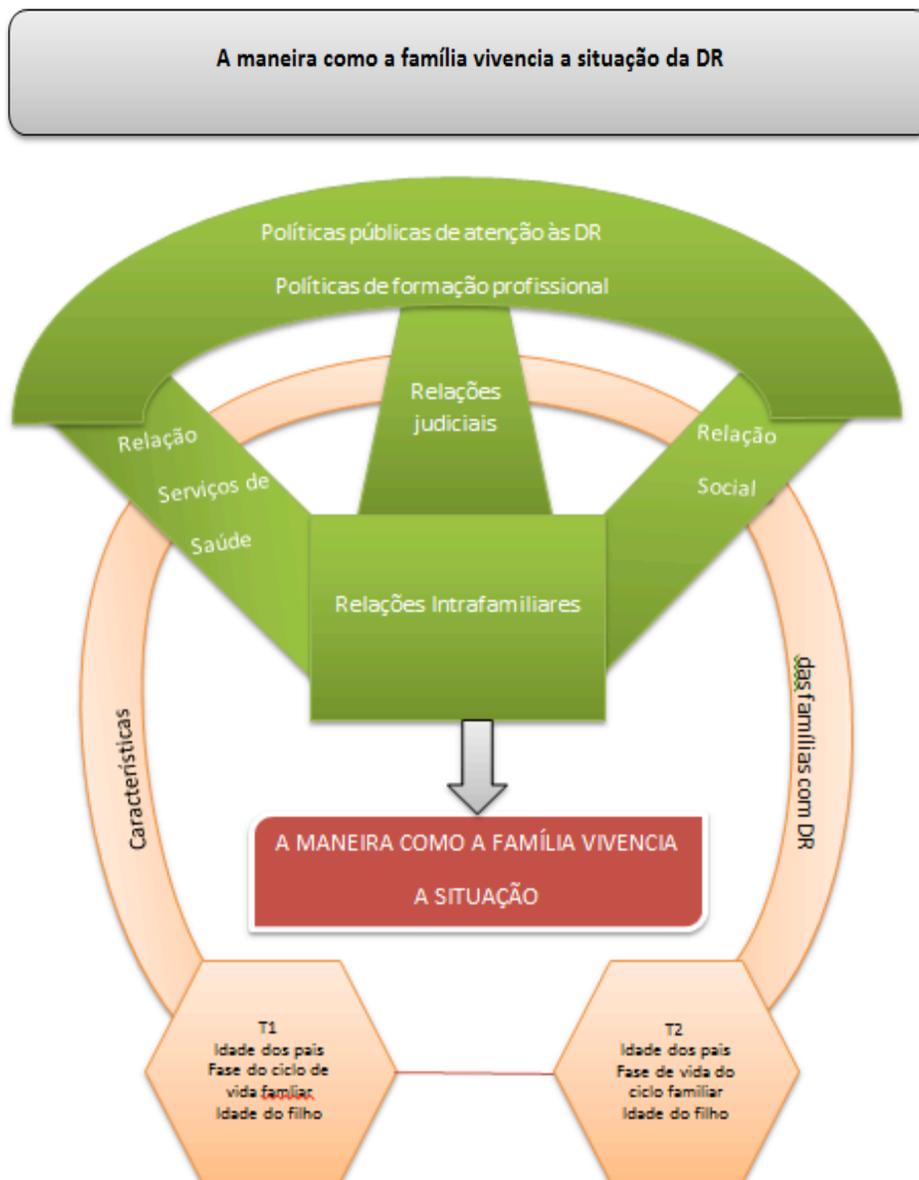
visualizar o desenvolvimento da família de pessoa com doença rara.

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.

A matriz de análise construída com base no referencial teórico utilizado está esquematizada na figura 1.



**Figura 1. Matriz de análise dos dados.**

## 5.6 Aspectos éticos

Neste estudo, os procedimentos éticos foram seguidos conforme as recomendações da Resolução 196/96 que regulamenta a Pesquisa com seres humanos. Este 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), do Comitê de Ética da FURG (Parecer nº

32/2012), coordenação da AGAM e AGMPS. 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 possam 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 quatro 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 puderam contar com 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 de cinco anos após a conclusão do mesmo.

## 6. RESULTADOS E DISCUSSÃO DOS DADOS

Neste capítulo, são apresentados os três artigos que retratam os resultados dessa tese. O primeiro, intitulado **Influência do contexto socioeconômico na (re)organização das famílias de pessoas com doença rara** responde ao objetivo especificado ao final do capítulo introdutório. Nesse artigo foram estabelecidas duas categorias: modo de viver I; modo de viver II, conforme figura abaixo. O trabalho foi organizado de acordo com as normas do periódico científico Revista Latino Americana de Enfermagem.

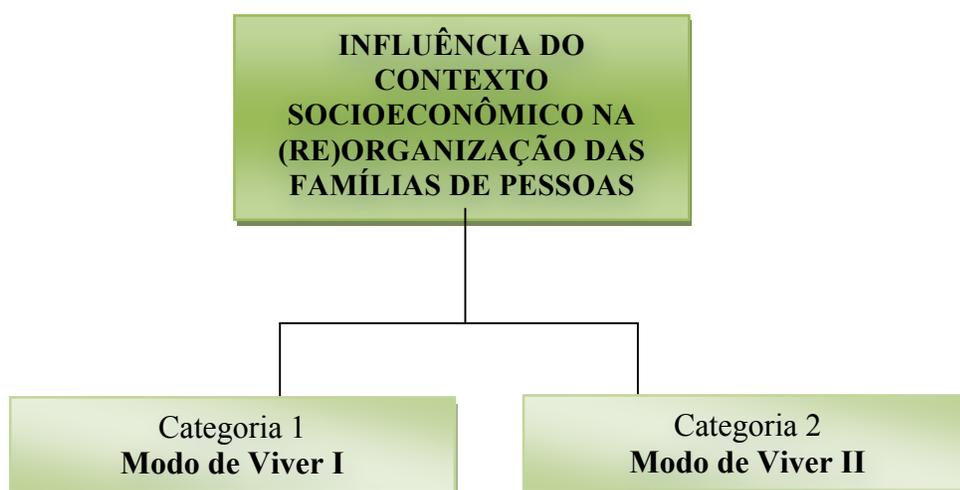


Figura 2 - Modelo Esquemático do artigo 1

O segundo artigo, **Necessidades prioritárias no contexto das famílias de pessoas com doenças raras**, refere-se ao segundo objetivo específico da tese, destacando cinco categorias: necessidades de acesso aos serviços sociais e de saúde, de conhecimento, de aceitação e integração na comunidade, de aceitação e integração na comunidade e de preservação da identidade familiar, o que pode ser visualizado na figura abaixo. A organização desse estudo ocorreu de acordo com as normas do periódico científico Revista de Enfermagem da USP.

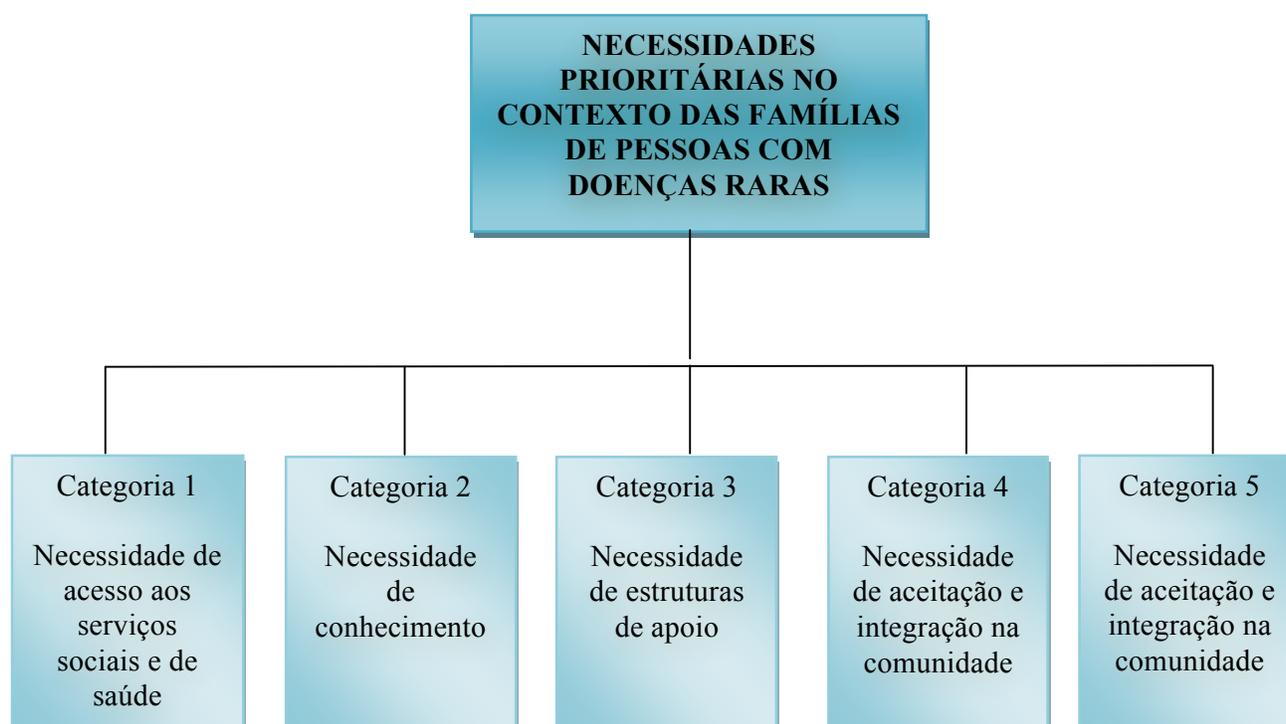


Figura 3 – Modelo esquemático artigo 2

O terceiro deles, intitulado **A trajetória das famílias de pessoas com doenças raras na rede de serviços públicos de saúde**, originou-se do terceiro objetivo específico da tese, sendo constituído por três categorias: trajetória no momento em que o membro familiar sentiu-se doente, trajetória das famílias de pessoas com doenças raras no pós-diagnóstico e no acesso ao tratamento de alto custo, conforme figura abaixo. As normas do periódico científico Revista da Escola de Enfermagem da USP nortearam a organização deste artigo.



Figura 4 – Modelo esquemático artigo 3

Para melhor visualização dos resultados, a seguir, são apresentados quatro 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 quatro artigos científicos que apresentam os resultados e as discussões do estudo.

## 6.1 ARTIGO 1

### **Influência do contexto socioeconômico na (re)organização das famílias de pessoas com doença rara<sup>1</sup>**

**Resumo:** Doenças raras, aquelas que afetam até 65/100.000 pessoas, são um desafio para famílias que dependem de serviços geralmente organizados para atender problemas prevalentes na população. Este estudo objetiva: (1) caracterizar o perfil sociodemográfico das famílias de pessoas com doenças raras, cadastradas em Serviços de Referência, no RS/Brasil; (2) examinar a influência dos indicadores sociais no modo de viver das famílias de pessoas com doenças raras. Estudo exploratório, com dados oriundos de 86 *prontuários e 16 entrevistas de* familiares de pessoas com doença rara. Os resultados apontam: 33,7% famílias moravam na região metropolitana do Estado; 34,8% eram constituídas por três membros; a idade dos pais variou de 19 a 56 anos; os indicadores estado civil, local de residência, condição econômica, rede de apoio e relações familiares influenciaram no modo como a(s) família(s) (re)organizaram seu cotidiano. Os resultados são discutidos à luz dos princípios equidade, acesso, integralidade e resolutividade das ações.

Palavras-Chaves: Doenças raras; Família; Enfermagem.

Keywords: Rare diseases; Family; Nursing

Palabras Clave: Las enfermedades raras; Familia; Enfermería

### **Introdução**

São denominadas doenças raras aquelas cuja frequência é muito pequena na população em geral. De acordo com a definição da Organização Mundial da Saúde, é considerada rara a doença que afeta até 65/100.000 pessoas ou 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.<sup>(1)</sup> Cerca de sete mil tipos de DR se encontram cadastradas e 80% delas têm origem genética. São doenças crônicas, progressivas que variam em termos de sua gravidade, com sintomas que

---

<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 -

podem acometer as capacidades físicas, mentais, sensoriais comportamentais, e com elevado índice de subdiagnóstico. <sup>(2)</sup> Em decorrência, poucas pesquisas foram 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 com o propósito de examinar as influencias que incidem na maneira como as famílias se reorganizam após o diagnóstico.

De forma análoga, pouco se conhece sobre o processo de tornar-se uma família com membro com doença rara. Os problemas descritos nos raros estudos empíricos 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 insuficientes. Essa constatação reafirma a necessidade de estudos que investiguem a doença rara, na perspectiva das famílias, para conhecer mais profundamente, por exemplo, as influencias na maneira como se organizam.

No Brasil, somente a partir de 2001 a preocupação com as doenças raras concretizou-se através de alguns protocolos clínicos e políticas específicas que foram criadas. Dentre essas, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (2001), Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas à Hiperplasia Adrenal Congênita (2010), Política Nacional de Proteção dos Direitos do Doente de Lúpus (2011). Considerando o elevado número de doenças raras já conhecidas, as políticas de apoio ao diagnóstico e acesso aos serviços existentes não são suficientes para respaldar as 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. Entretanto, com cerca de 13 milhões de brasileiros afetados, é inegável que suas famílias possuem

dificuldade para obter diagnóstico adequado e acesso ao tratamento, que em geral é de alto custo.<sup>(1,6)</sup>

Apesar disso, 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 reorganizar como família de uma pessoa com doença rara, os fatores socioeconômicos podem influenciar fortemente, facilitando ou dificultando, por exemplo, o acesso aos serviços de referência que, geralmente, se localizam em cidades de grande porte, e a existência de estruturas de apoio formais e informais capazes de dar suporte às necessidades dessas famílias, como creches, escolas e as políticas de apoio aos pais trabalhadores, entre outros. Quanto aos pais, que geralmente são as pessoas sobre as quais recai a maior parcela de responsabilidades como cuidadores, além desses fatores também podem influenciar a idade, estado civil, escolaridade, constituição familiar, condições de moradia, profissão e renda. Da mesma forma, o tipo de doença rara, a prontidão do diagnóstico, a presença de sequelas influenciam significativamente na maneira como a família se reorganiza após a constatação da doença rara em um de seus membros.

O contexto social de uma população pode ser associado ao acesso aos serviços nos estudos sobre desigualdades em saúde.<sup>(7)</sup> Quando se trata de doenças raras, essa condição parece desempenhar papel particularmente significativo. Inicialmente, a dificuldade em torno do diagnóstico, que em média leva 3-4 anos de investigação; posteriormente, a dificuldade de acesso ao tratamento e a progressão da doença são problemas presentes no cotidiano das

famílias. Muitos pais se veem 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 importância do contexto socioeconômico no processo vivenciado pelas famílias que enfrentam a situação de doença rara em um de seus membros, este estudo estabelece os seguintes objetivos: (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) examinar a influência dos fatores socioeconômicos na determinação do modo de viver das famílias que convivem com a doença rara em um de seus membros.

### **Metodologia**

Estudo exploratório desenvolvido com uma amostra constituída pelos dados obtidos em 86 prontuários de famílias em acompanhamento no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN); e 16 entrevistas com famílias, vinculadas à Associação Gaúcha de Assistência a Mucoviscidose (6), Associação Gaúcha de Mucopolissacaridoses (3) e outras sete do SRTN. Todas foram selecionadas com apoio logístico das coordenações dos serviços, tendo como referência os seguintes critérios: (a) ser pai e/ou mãe de filho(s) com doença rara; (b) aceitar participar do estudo; (c) residir no Estado do RS; (d) estar cadastrada em serviços de referência do Rio Grande do Sul. Para preservar o anonimato, essas famílias estão identificadas por um código constituído pela sigla da doença rara do filho seguida por um número correspondente a ordem de realização da entrevista (FEN- fenilcetonúria; MPS – mucopolissacaridose; FC- fibrose cística).

A coleta de dados foi realizada entre novembro/2012 e março/2013, através de levantamento nos prontuários e entrevistas realizadas no domicílio das famílias ou nos próprios serviços onde elas eram atendidas, com duração média de uma hora. Dos prontuários foram extraídos os dados referentes a: cidade/região de residência, idade, estado civil, escolaridade dos pais, constituição familiar, número de filhos, condições de moradia,

profissão e renda. Os dados referentes às pessoas acometidas por uma doença rara focalizaram: idade, sexo, raça, tipo de doença rara, idade do diagnóstico, presença de sequelas e desempenho escolar. Em relação à rede de serviços sociais e de saúde foi investigado o suporte no âmbito do(a): prefeitura da cidade, escola, posto de saúde, conselho tutelar, serviço judicial e/ou diversos profissionais de saúde e/ou social. As análises descritivas foram realizadas com o suporte do SPSS versão 19.0 e responderam ao objetivo I.

*Os dados gerados a partir das entrevistas foram analisados seguindo as etapas de codificação, categorização e a integração em núcleos temáticos.<sup>(9)</sup> A codificação permitiu a familiarização do pesquisador com os dados e a organização das informações.<sup>(9)</sup> A seguir foram constituídas as categorias utilizando como referência as regularidades e padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados.<sup>(10)</sup> Desta análise, resultaram duas categorias denominadas Modo de Viver I (MVI) e Modo de Viver II (MVII) as quais respondem ao objetivo 2. Cada uma descreve a influencia dos fatores sócio econômicos na maneira como a família se (des)organizou após o diagnóstico da DR.*

O estudo recebeu uma certificação ética do Comitê de Ética da instituição da qual está vinculada, tendo sido registrada sob o número 32/2012. Foram respeitados os procedimentos éticos conforme as recomendações da Resolução 196/96 que regulamenta a Pesquisa com seres humanos.

## **Resultados**

O conjunto de dados possibilitou, de um lado, caracterizar as famílias levando em consideração os fatores socioeconômicos e, de outro, evidenciar que a doença rara em um de seus membros provoca um impacto que as obriga a (re) organizar-se e, neste processo, os fatores sócio demográficos influenciam fortemente determinando se a (re) organização segue em uma direção ou noutra. Neste estudo, foram examinadas duas possibilidades de organização identificadas como: Modo de Viver I (MVI) e Modo de Viver II (MVII).

## Caracterização das famílias

Dentre as 86 famílias atendidas no SRTN, a idade atual dos pais cujos filhos tem doença rara variou entre 19 e 56 anos, com predominância na faixa de 20 a 39 anos e 30 a 49 anos, respectivamente, mães e pais. No momento do diagnóstico, esses pais estavam na faixa entre 16 e 52 anos. A renda familiar foi informada por 37 respondentes, com média equivalente a R\$ 944,00, exceto um pai com salário de R\$18.000. 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 como autônomas (manicure, cabeleireira); agricultura, serviços gerais/faxineiras; vendedoras; operárias em fábrica de calçados; comerciantes; educadora, babas, balconista, auxiliar administrativa, auxiliar de Enfermagem, psicopedagoga e contabilista. Uma mãe encontrava-se desempregada. Os 63 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 responderam sobre a profissão 24 (27,90%) pais e 22 (25,58%) mães.

Quanto ao local de residência, são famílias oriundas de 52 municípios diferentes, sendo 13 na região sudoeste do Estado, 29 (33,725) da capital do Estado, onde estão localizados os serviços de referência. As outras 44 famílias estavam distribuídas em diferentes regiões do Estado. Duas famílias residiam na cidade mais distante (594 km da capital). Oito prontuários não continham as informações sobre local de residência.

Quanto a escolaridade, 26(30,23%) mães e 27(31,39%) pais têm o ensino fundamental incompleto; 19(22,09%) mães e 12(13,95%) pais o ensino médio completo; 30 (34,88%) mães e 33 (38,37%) não forneceram essa informação. Em relação ao estado civil, 57(66,27%) pais eram casados, 3 (3,48%) mães e 1 (1,16%) pai eram solteiros; 9 (10,46%) mães e 8

(9,30%) pais eram separados e 17 (10,46%) mães e 20 (23,35%) pais não referiram o estado civil.

A composição das famílias foi de três membros em 30 (34,88%) famílias e 4-5 membros em 32 (37,20%) famílias. Quanto ao número de filhos, 30 (34,88%) famílias tinham 1 filho e 35 (40,69%) famílias tinham entre 2-3 filhos. Os conflitos familiares foram identificados em 24 (27,90%) famílias, e incluem conflitos conjugais, violência doméstica, violência sexual, alcoolismo, drogas, dificuldade de relacionamento entre a família nuclear e a extensa (avós, tios, cunhada), separação dos pais e sobrecarga materna/depressão.

Os dados referentes às pessoas com doenças raras apontaram que o sexo feminino teve predominância com 50 (58,13%) participantes. A idade atual desta população variou desde a infância até a vida adulta, sendo: 58 (67,44%) na faixa etária entre 1 a 9 anos; 17 (19,76%) entre 10 e 19 anos; 4 (4,65%) são adultos jovens, entre 20 e 34 anos. A idade das crianças no momento do diagnóstico prevaleceu até dois meses de vida, sendo que 50% (43) estavam no primeiro mês de vida. Um percentual de 11(12,79%) crianças recebeu o diagnóstico com mais de 5 meses de vida. Quanto ao tipo de doença, a fenilcetonúria teve maior prevalência na amostra com 80 (93,02%) pessoas, seguida de 5(5,81%) crianças com fibrose cística e uma com deficiência de biotinidase.

### **Modo de viver I**

Integram a categoria MV1, nove famílias sendo quatro com filhos com FC, quatro com FEN e uma com MPS. Oito famílias tinham apenas uma pessoa com doença rara e uma tinha dois filhos afetados pela FEN. Nas nove famílias a gestação e o parto transcorreram normalmente. O diagnóstico da doença rara foi realizado por meio da triagem neonatal para quatro famílias e através dos sinais e sintomas clínicos nas demais. Atualmente, os pais que integram o MV1 estão na faixa etária entre 29 a 53 anos e a idade dos filhos varia de 3 a 21

anos, sendo que destes, quatro estão abaixo de cinco anos, os demais estão com 10, 11, 15, 16, 17 e 21 anos. Nas nove famílias os pais são casados.

No momento da coleta de dados, 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 desempregada. Oito pais tinham vínculo empregatício formal e um pai desempregado. Em relação ao status ocupacional antes do diagnóstico, uma mãe era estudante, oito trabalhavam em tempo integral. Todos os pais eram empregados, antes de receberem o diagnóstico.

Cinco famílias utilizaram apenas o SUS para o diagnóstico e quatro utilizaram além do SUS, um plano de Saúde. As famílias que integram o MVI referiram que as primeiras manifestações clínicas da doença rara observada 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 aumentado) e características da face, ou seja, estas primeiras manifestações clínicas foram observadas antes do diagnóstico, ou seja, nas primeiras semanas de vida da criança.

Em três famílias de crianças com FEN, o diagnóstico foi realizado através da triagem neonatal e notificadas 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 foram (ou já estavam) internadas para investigação da DR. Destas, três permaneceram um período na Unidade de

Terapia Intensiva, fora do ambiente familiar e 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 MVI, após a descoberta da doença rara, a família se vê diante de uma situação inusitada, sente-se impotente e sem apoio para obter o tratamento adequado. Enfrentam perdas econômicas e a necessidade de mudar de local de residência, entretanto o equilíbrio emocional é preservado entre seus membros, podendo ocorrer fortalecimento do vínculo familiar. Os pais passam por conflitos na relação conjugal, mas conseguem superá-los. O planejamento familiar pode ser repensado por algumas famílias, devido aos fatores hereditários associados com a doença.

No processo de (re)organização das nove famílias do MVI destaca-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 uma das principais fontes de apoio de seis famílias (FEN2, FEN3, FEN4, FEN7, FC1, FC2). 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 da escola se tornam coadjuvantes no tratamento da doença rara.

Para duas famílias (FEN2, FC4), que residem no interior do Estado, o apoio do município foi importante no que se refere ao transporte ao serviço de referência (localizado na capital do Estado) e o acesso ao tratamento (leite e dieta especial para crianças fenilcetonúricas). Somente uma família (FC4) recebe benefício financeiro do Instituto Nacional do Seguro Social (INSS), utilizando-o para custear gastos com atividades educativas e recreativas à criança.

Em relação ao apoio informal, o grupo referiu a família extensa (FEN2, FEN4, FEN3, MPS1, FC1, FC3, FC4), a troca de experiência de outras famílias que vivenciam a mesma condição (FEN2, FEN4, FC4), o auxílio da babá (FEN2), a compreensão dos colegas de trabalho (FEN4) e o apoio dos colegas do colégio da pessoa com DR (FC2). O apoio dos familiares mais próximos foi presente para sete famílias, através das madrinhas, avós, tios e sogras. Estas pessoas 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 apoio informal advindo da babá, colegas de trabalho e amigos de colégio do filho com doença rara são referidos como complementares.

Compartilhar experiências com outras famílias que vivenciam a mesma condição também foi referido como significativo. Dentre os benefícios, elas relatam que a doação de medicação não usada em uma família, supre a necessidade de outra; a troca de receitas das dietas especiais para crianças com fenilcetonúria.

O fator econômico influenciou fortemente a vida de seis famílias (FC2, FC3, FC4, FEN4, FEN3, MPS3), pois aumentou os gastos devido às viagens periódicas aos serviços de referência (principalmente aquelas que residem 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 da família, o que gera sobrecarga a ambos. Outras dificuldades relacionadas ao deslocamento aos serviços de referência incluem 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 vários deslocamentos para um único atendimento.

Nas famílias de crianças com FEN, o agendamento de consultas e de exames foi realizado via telefone, principalmente nas situações de urgência, o que o possibilitou ao pai negociar previamente sua liberação do trabalho para participar da consulta e o (re)arranjo do cotidiano familiar, com o preparo da dieta específica e os cuidados com os outros filhos; muitas vezes, a falta de recursos (financeiro e/ou transporte) implicou no absenteísmo nas consultas agendadas, em duas famílias (FC4 e FEN4); três famílias (FEN3, FC1 e MPSI) relataram a necessidade de um acompanhante (avó, amiga, madrinha, cônjuge) nas viagens, principalmente, nos primeiros anos de vida da criança.

#### Modo de Viver II

Integram a categoria MVII sete famílias, sendo quatro com filhos com FEN, dois 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. Atualmente, os pais que integram esse grupo estão na faixa etária entre 24 a 63 anos e os filhos entre 3 e 32 anos, sendo quatro abaixo de 10 anos e os demais com 13, 16 e 32 anos.

No momento da coleta de dados, quatro pais eram separados, sendo que 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 com doença rara, três tinham vínculo empregatício formal. Quatro pais divorciados não contribuíam economicamente na vida familiar.

Seis famílias utilizaram apenas o SUS para o diagnóstico e uma o SUS e um plano de saúde. De forma semelhante as famílias do MV1, as que integram o MV2 reagiram ao diagnóstico com negação, revolta, pavor e isolamento social, depressão e luto. Os pais de um

jovem com FC descreve que foi uma fase de difícil aceitação e muitas dúvidas, uma vez que o filho apresentou sintomas atípicos da doença rara.

Neste grupo, algumas manifestações clínicas iniciais da doença foram semelhantes, mas diferiram em outras. Dentre aquelas referidas somente pelos pais do MV2 destaca-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).

No MV2, os cônjuges enfrentam conflitos que se avolumam diante as tarefas familiares, cuidados dos filhos e do tratamento da doença rara, que levam a separação do casal. Assim, dois tipos de problemas se apresentam: 1) adesão/adaptação ao tratamento do filho; 2) dissolução da família. Nesses casos, geralmente a mãe assume uma multiplicidade de papéis incluindo o de cuidadora do(s) filho(s), responsável pelo serviços domésticos e provedora da família.

Segundo as famílias do MVII, quatro fatores socioeconômicos influenciaram a forma como a família reagiu e se (re) organizou: a rede de apoio, a condição econômica, o estado civil e os conflitos familiares. As redes de apoio contribuíram para o restabelecimento do viver bem em seis famílias (FEN1, FEN5, FEN6, FC6, MPS1, MPS2) do MVI. O apoio do pai biológico foi presente para FEN1, FEN5, FEN6 e FC6. Destes, dois pais mesmo separados dividem o mesmo espaço domiciliar com as mães em função do vínculo afetivo com a criança com doença rara. A forma de apoio oferecida compreende: manutenção do plano de saúde, auxílio financeiro e emocional. O suporte de outros familiares (avó, tia, cunhada e madrinha) se concretiza quando a mãe necessita de um cuidador para substituí-la no lar e/ou no preparo

da dieta especial. Nas famílias MPS2 e FC6 receberam apoio constante dos avós desde o diagnóstico. Os atuais companheiros das mães dessas famílias são apoios importantes, envolvidos no processo da doença rara e aporte econômico para responder às necessidades da família. Na família FC6, o padrasto foi o doador inter-vivo de fígado ao enteado.

A troca de experiência com pais que vivenciaram situações semelhantes foi significativa para as famílias FEN1, FEN6, FEN8, FC6 e MPS1, pois as ajudou na compreensão da doença, 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, reativou a esperança e favoreceu a adesão ao tratamento do filho, em três famílias (FEN1, FEN6, MPS2).

Grupos sociais, como igreja e equipe de trabalho, tiveram forte influência em três famílias (FEN1, FEN5 e FC6). 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 acarretou na alteração de exames e risco de sequelas.

Na rede de apoio formal, seis famílias (FEN1, FEN5, FEN6, FC6, MPS1 e MPS2) 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, a 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 prescreve a dieta escolar específica para FEN permitiu mais tranquilidade a uma família (FEN6). Na

área da educação, os professores foram vistos como colaboradores na adesão ao tratamento de duas famílias (FEN5 e FEN6), enquanto que o atendimento com assistente social foi à mola propulsora de acesso ao tratamento judicialmente (MPS1). Nas famílias FEN1, FEN8, FEN5, FEN6, FEN8 e FC6, 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.

As questões econômicas nas famílias do grupo MVII estiveram presentes durante todo o tratamento e deslocamentos efetuados pelas famílias. Já o status ocupacional dos pais varia entre as famílias e entre os cônjuges: dois pais e três mães eram os únicos provedores da família, duas mães desempregadas, em uma família ambos os pais trabalhavam. As duas mães desempregadas relataram a dificuldade de conciliar o mundo do trabalho com a familiar.

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 geram impacto significativo no orçamento familiar (FEN1, FEN5, FEN6, FEN8, MPS1 e MPS2). A mãe MPS2 revelou estar inadimplente com suas dívidas para obter o tratamento da filha, que ainda não existe no Brasil.

Em relação ao estado civil, quatro pais se divorciaram (FEN5, MPS1, FC6 e MPS2), dois pais são separados (FEN1 e FEN6) e uma mãe é solteira (FEN8). Dentre os pais divorciados, duas mães continuaram sem parceiro e outras duas mães estão com um novo parceiro. Quanto aos pais separados, ambos os cônjuges vivem no mesmo domicílio.

Os conflitos familiares foram associados com a separação dos casais, motivados entre outras razões pela dificuldade de adaptar-se aos cuidados diários e intensos do tratamento; desinteresse de um dos cônjuges em participar das consultas (FEN1, FEN5, FEN6 e MPS1). A falta de apoio econômico por parte dos pais fez com que duas mães buscassem os direitos da criança na justiça (MPS1 e MPS2). Os conflitos ultrapassaram a relação mãe/pai quando o

filho se tornou adulto (MPS1). A não aceitação da doença também é um dos motivos de conflitos nas famílias (FEN1 e FEN6).

### **Discussão**

Os resultados deste estudo apontam que a predominância da idade dos cônjuges entre 20-49 anos define um perfil de casais na fase entre adulto jovem e adulto, sendo 57 (66,27%) casados. Em 30 (34,88%) famílias a pessoa com a doença rara era filho único, 26 (30,23%) mães e 27 (31,39%) pais tinham ensino fundamental incompleto, conferindo baixo nível escolar das famílias, sendo que 34 (39,53%) mães e 63 (73,25%) pais referem que o homem é o principal provedor da família; 37 (43,02%) tinham renda média de até dois salários mínimos (R\$944,00) caracterizando baixo poder aquisitivo; 57 (66,27%) famílias residem longe da capital do Estado com distância média de 297 km, o que as obriga a realizar viagens frequentes para atendimento, gerando estresse e gastos extras.

Esse perfil é semelhante ao identificado em um estudo que descreveu as características demográficas de 99 pacientes com hiperfenilalaninemia acompanhados no SRTN da Bahia, 44,4% mães e pais tinham ensino fundamental incompleto, 76,5% tinham renda até dois salários mínimos e 85,6% residiam no interior do Estado.<sup>11)</sup> Tais dados se aproximam do especificado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística, que descreve 48,5% da população gaúcha como tendo sete anos ou menos de estudo, porém somente 19,13% possuem a renda até dois salários mínimos.<sup>12)</sup> Outro estudo, com famílias de crianças com fenilcetonúria no Paraná, mostrou outra realidade: 37,5% dos pais e 21,8% das mães apresentam ensino médio ou superior e 75% das famílias tinham renda familiar entre 3-4 salários mínimos.<sup>13)</sup>

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>14)</sup> Neste sentido, 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 e rendimento familiar. Dados socioeconômicos, como a escolaridade e renda, são importantes uma vez que estudos mostram a possível relação entre baixa renda, baixa escolaridade e menores escores motores da criança afetada.<sup>(13)</sup>

Dentre os fatores que influenciaram tanto as famílias categorizadas como MVI e MVII, destacaram-se o apoio advindo de amigos, vizinhos e familiares na forma financeira, emocional, espiritual, orientação e informação. Em consonância com os resultados deste estudo, a literatura refere as mesmas formas de apoio mas desmembrando-as como informal aquele relativo 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>(15)</sup> Dentro 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>(16)</sup> o que mostra a necessidade de incluí-los no plano de assistência da família de crianças e jovens com doenças crônicas, particularmente às doenças raras.

Ainda em relação ao apoio, o espiritual foi presente em três famílias deste estudo. 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>(17)</sup> Em duas famílias (uma do MVI e outra do MVII) a religião interferiu negativamente na adesão ao tratamento. Deste modo, é necessário que a Enfermagem esteja atenta às crenças familiares explorando a influencia das crenças e grupos sociais na vivência da família com a doença rara.

Neste estudo, o fator econômico influenciou de diferentes maneiras o seu modo de viver, seja em direção ao MVI ou MVII. No MVI, 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 as 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, desinteresse dos laboratórios farmacêuticos, poucas pesquisas são desenvolvidas, serviços de referências localizadas em grandes centros, poucos profissionais qualificados e políticas públicas em saúde e social voltadas para doenças mais comuns. O termo ‘acesso aos serviços em saúde é entendido, socialmente, como um fator determinante para a obtenção de ganhos adicionais em saúde.’<sup>(18)</sup> 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 nas capitais dos Estados dificultou o acesso das famílias que residiam nos municípios distantes. Estes 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 as dificuldades de residir longe dos serviços de referência, uma família do MVI referiu que a rede de apoio dos familiares foi definidor na decisão em morar no interior do Estado, há 395 km dos serviços de referência em doenças raras. Este dado demonstrou a relevância da rede de apoio familiar em relação às outras necessidades em seu modo de viver.

O estado civil foi o fator que teve maior impacto no grupo do MVII. A monoparentalidade foi estabelecida em três famílias onde as mães assumiram a posição de chefe destes núcleos e para a manutenção de sua subsistência e organização familiar,

especialmente cuidados à criança, estas famílias dependiam da rede de suporte familiar e escolar/creche. Nas famílias recompostas deste estudo com filho(a) com doenças raras, os novos parceiros ajustaram suas vidas pessoais e profissionais para colaborar nos cuidados da criança/jovem afetado(a). As famílias recompostas se tornam complexas a medida que cada um dos elementos do casal traz consigo sua história, a existência de crianças de casamentos ou relações anteriores.<sup>(19)</sup> A Enfermagem precisa estar atenta às diferentes modalidades de famílias que podem surgir diante a doença rara em um de seus membros, com a dissolução da família anterior e a formação de uma nova família.

Como consequência dos desajustes familiares do MVII, os conflitos estiveram presentes em cinco famílias. Os dados descritivos também evidenciaram 24 famílias que passaram por períodos de conflitos familiares, inclusive com interferência do conselho tutelar e outros órgãos de proteção e segurança. Este dado é consoante a um estudo, realizado com pais de filhos com risco de vida ou doenças potencialmente mortais, que reforça a dificuldade dos pais em conciliar os cuidados de seu filho com outras responsabilidades, como o trabalho, a vida social, as finanças e outras tarefas domésticas, que pode favorecer a presença de conflitos em diferentes graus e direções entre a família nuclear e ampliada.<sup>(20)</sup> Outro autor aponta que os conflitos conjugais e o modo como os pais se ajustam ao divórcio, mais do que a mudança na estrutura familiar, interfere fortemente na competência parental.<sup>(22)</sup> Assim, conhecer o contexto familiar e social onde essas crianças com doenças raras se desenvolvem é determinante para saúde infantil.

## **Conclusão**

O processo de vivenciar a doença rara nas famílias deste estudo teve influencia de vários fatores socioeconômicos. A escolaridade, condição econômica e local de residência das famílias se constituíram potenciais agravantes em relação ao acesso aos serviços de saúde. A localização dos serviços de referência em grandes centros, geralmente em capitais, foi um

problema para 65,12% famílias que residiam no interior do Estado. Essa condição pode provocar desgastes emocionais e financeiros para a família e, as vezes, um agravante à saúde da pessoa afetada. A rede de apoio e condição econômica foram os fatores que tiveram destaque em todas as famílias entrevistadas. O estado civil e conflitos familiares foram fatores sociais presentes nos discursos das famílias no grupo do MVII. Conhecer os fatores socioeconômicos que influenciaram a (re) organização familiar oferece subsídios ao cuidado dessas famílias. O estudo possibilitou examinar a estrutura familiar no tempo o qual acontece 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 as 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 influencia dos fatores socioeconômicos aos modos 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: [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.
3. Dellve L, Samuelsson L, Tallborn A, Fasth A, Hallberg LR. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. (2006) 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 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, Peloso SM, Carvalho MDB. Inter-subjectivity in the context of people with cystic fibrosis' Family. *Rev Bras Enferm*, Brasilia 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. Mayan MJ. Una introducción a los métodos cualitativos: módulo de entrenamiento para estudiantes y profesionales. Canada: Qual Institute Press; 2001.
10. Bogdan R, Biklen S. Investigação qualitativa em educação: uma introdução à teoria e aos métodos. Porto, Portugal: Porto Editora, 1994.
11. Amorin T, Boa-sorte N, Leite MEQ, Acosta AX. Aspectos clínicos e demográficos da fenilcetonúria no Estado da Bahia. *Rev. paul. pediatr*. 2011;29(4):612-17.
12. Instituto Brasileiro de geografia e Estatística. Dados do Rio Grande do Sul 2010. [acesso em 2013 nov 20]. Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/home/>
13. Brandalize SRC, Czeresniab D. Avaliação do programa de prevenção e promoção da saúde de fenilcetonúricos. *Revista Saúde Publica*. 2004;38 (2):300-6.

14. 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.
15. 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.
16. 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.
17. 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.
18. 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)
- 19.. Lobo C. Parentalidade social, fratrias e relações intergeracionais nas recomposições familiares. *Sociologia, Problemas e Práticas* . 2009;59:45-74.
20. 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>.
21. Raposo H S, BFC Figueiredo, Lamela DJPV, Nunes-Costa RA, Castro MC, Prego J. Ajustamento da criança a separação ou divorcio dos pais. *Rev Psiq Clín*.2011;38(1):29-33.

## 6.2 ARTIGO 2

**NECESSIDADES PRIORITÁRIAS NO CONTEXTO DAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS<sup>2</sup>****PRIORITY NEEDS IN THE CONTEXT OF FAMILIES OF PEOPLE WITH RARE DISEASES****NECESIDADES PRIORITARIAS EN EL CONTEXTO DE LAS FAMILIAS CON ENFERMEDADES RARAS**Geisa dos Santos Luz<sup>3</sup>Mara Regina Santos da Silva<sup>4</sup>

**RESUMO:** Paradoxalmente, as doenças raras são comuns. Afetam coletivamente 6-10% da população e têm um forte impacto nas famílias, pessoas afetadas, serviços de saúde e comunidade em geral. O objetivo deste estudo é identificar necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, a partir do diagnóstico. Trata-se de um estudo qualitativo por meio de entrevistas com 16 famílias de pessoas com doenças raras, residentes no Estado do Rio Grande do Sul. Baseado na teoria bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner, foi construída uma estrutura de análise dos dados. Identificaram-se as categorias seguintes: Necessidade de acesso aos serviços sociais e de saúde; Necessidade de conhecimento; Necessidade de estruturas de apoio; Necessidade de aceitação e inserção social; Necessidade de preservação da identidade familiar. Conhecer as necessidades que se manifestam no processo de viver dessas famílias pode instrumentalizar o cuidado de Enfermagem no contexto 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 needs that arise in the process of living of these families can make nursing care in the context of rare diseases.

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

**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

<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 – PPGEnf-FURG.

<sup>3</sup> Mestre em Enfermagem, Doutoranda pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil.

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

necessidades prioritárias 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 de la vida en estas familias pueden equipar los cuidados de enfermería en el contexto de las enfermedades raras  
Palabras-Clave: Las enfermedades raras; Familia; Enfermería

## INTRODUÇÃO

Viver com a raridade de uma doença pode trazer implicações importantes à saúde comunitária. As doenças raras atingem 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. Dentre as doenças raras mais comuns, 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 por meio de experiência, como pais, avós, amigos, colegas de trabalho, trabalhadores de cuidado infantil, professores ou profissionais de saúde. Em particular as famílias que cuidam da 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> No contexto socioeconômico, 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 simultaneamente 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>

Além das implicações causadas pela raridade da doença, as doenças raras são consideradas degenerativas e podem causar alterações físicas, mentais, comportamentais e/ou sensoriais, que vão desde manchas na pele, deficiências no crescimento e/ou intelectual.<sup>(1)</sup> No microcontexto familiar, as relações entre os membros e a rotina familiar podem se alterar para se adaptar ao tratamento da pessoa com doença rara.<sup>(4)</sup> No macrocontexto, as políticas públicas existentes não reconhecem a pessoa com doença rara no acesso a bens e serviços que garantam a saúde e bem-estar, de forma equitativa e integral.<sup>(5)</sup>

Nesse sentido, o processo de vivenciar a doença rara na família configura-se como o contexto experiencial no qual as necessidades se manifestam. O termo “necessidade” indica um recurso preciso ou desejado pela família, para alcançar uma meta, solucionar um problema

ou eliminar entre o que é e o que deveria ser.<sup>(6)</sup> 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>(7,8)</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>(9)</sup> As doenças raras no contexto da família podem trazer necessidades diferentes das que vivenciam em doenças comuns. Na Enfermagem, não foram encontrados estudos sobre as necessidades de famílias de pessoas com doença rara, o que evidencia uma lacuna do conhecimento na literatura e na prática.

Este estudo investiga as necessidades das famílias de pessoas com doenças raras utilizando a abordagem ecológica.<sup>(10)</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>(11)</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), podem constituir-se como conteúdo da assistência às famílias de pessoas com doenças raras.<sup>(11)</sup> Conhecer as necessidades com que as famílias se deparam no diagnóstico, em sua (re)organização e por tornar-se família de pessoa com doença rara 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, a partir do aparecimento dos primeiros sintomas da doença rara.

## **MÉTODOS**

Estudo exploratório com abordagem qualitativa, desenvolvido em um município do extremo sul do Brasil, tendo como participantes 16 famílias representadas por pais ou familiar mais próximo das pessoas com doenças raras. Estabeleceu-se como critérios de inclusão dos sujeitos: (a) ser pai, mãe e/ou familiar mais próximo da pessoa com doença rara; (b) aceitar participar do estudo; (c) residir no Estado do RS; (d) estar cadastrado nos serviços de

mães com média de 37,3 anos, uma avó com 63 anos e um pai com 35 anos. Destes, três residiam na capital; cinco, na região metropolitana; e oito, em outras regiões. As doenças raras diagnosticadas foram: mucopolissacaridose, fibrose cística e fenilcetonúria. 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 dificuldades em relação ao diagnóstico, tratamento e os inúmeros desafios que enfrentam. 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 participantes foram recrutados em três serviços de referência em doenças raras, 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, e é 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 fornece antibióticos, enzimas pancreáticas, dieta líquida enteral e outros medicamentos importados cujo custo mensal é alto. 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.

Os dados foram coletados entre novembro/2012 e março/2013, por meio de entrevistas gravadas com o consentimento dos participantes. Utilizou-se um roteiro de questões norteadoras, centradas nas necessidades das famílias de pessoas com doenças raras e sua relação com os serviços públicos de saúde e sociais. Com base na teoria bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner, foi construída uma estrutura de análise que abarca os três elementos do modelo bioecológico: processo, contexto e tempo.<sup>(11)</sup>

A análise de dados foi construída por meio das seguintes etapas: leituras em profundidade das entrevistas, identificação de fragmentos analisando para essa classificação, o contexto no qual aconteceram, tendo predominado as experiências de forma direta ou,

contextos nos quais as necessidades se manifestaram. Durante tal etapa, reuniram-se as unidades de análise por semelhança e aproximação, em categorias, gerando, a seguir, cinco categorias de análise: Necessidade de acesso aos serviços sociais e de saúde; Necessidade de conhecimento; Necessidade de estruturas de apoio; Necessidade de aceitação e integração na comunidade; Necessidade de preservação da identidade 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**

As famílias residentes na capital são representadas por três mães (F1, F2 e F3), com as idades de 45, 38 e 52 anos, respectivamente. Residiam havia mais de cinco anos em Porto Alegre, duas eram casadas, e uma, separada. Duas famílias eram constituídas pelo casal e um filho, e outra, pelos pais e dois filhos. As três mães tinham ensino médio completo, uma trabalhava no comércio em tempo integral e duas eram do lar, sendo uma delas voluntária numa associação de pacientes com uma doença rara. O rendimento médio das famílias variou entre R\$ 678,00, R\$ 2.500,00 e R\$ 5.000,00. As religiões das mães eram evangélica, espírita e católica. As pessoas com doenças raras estava com 21, 16 e 10 anos no momento da entrevista e a idade no diagnóstico foi de 5 anos, seis meses e 7 anos, respectivamente. As doenças raras diagnosticadas eram fibrose cística (2) e mucopolissacaridoses (1).

Cinco famílias residiam na região metropolitana, sendo quatro mães, com idade entre 28 e 63 anos, e uma avó de 62 anos. Residiam havia mais de cinco anos na cidade em que viviam no momento da entrevista. Duas participantes eram divorciadas; uma, casada; e uma[,] 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 trabalhavam em período integral, duas não trabalhavam e a avó era voluntária em uma associação de pacientes para uma doença rara. A renda dessas famílias variou entre até R\$ 999,00 (F5), de R\$ 1.000,00 a R\$ 2.000,00 (F4, F7, F8) e acima de R\$ 2.000,00 (F6). Duas famílias referiram sua renda como suficiente para a família, uma como quase suficiente e duas como insuficiente para cobrir as despesas familiares. Uma mãe tinha ensino fundamental completo; duas, ensino médio incompleto; e duas, ensino médio completo. As religiões das participantes eram católica (3), umbandista (1) e sem religião (1). As pessoas com doenças raras estavam com a idade entre 10 e 32 anos e a idade no diagnóstico ficou entre 7 dias e 7 anos. Os tipos de

doença rara diagnosticada eram mucopolissacaridoses (1), fenilcetonúria (3) e fibrose cística (1). Somente uma família tinha plano de saúde.

Em outras regiões, com distância de até 520 km da capital, residiam oito famílias, sendo sete mães e um pai com a idade entre 29 e 50 anos. Cinco participantes estavam casados; dois, em relação estável; e um, separado. Eram famílias constituídas por três a quatro membros, com prole entre um e dois filhos. Cinco participantes trabalhavam em período integral, um era autônomo, e um, desempregado. A renda mensal das famílias foi entre R\$ 1.000,00 e R\$ 1.999,00 para F10, F15 e F16; entre R\$ 2.000,00 e R\$ 2.999,00 para F9, F11 F12, F13 e F14. A renda familiar foi declarada como suficiente para cobrir as despesas em quatro famílias, quase suficiente em três e insuficiente em uma família. Um participante tinha ensino fundamental completo; um, ensino médio incompleto; e seis tinham o ensino médio completo. Quatro participantes eram católicos; um, evangélico; um, espírita; um, luterano; e um não tinha religião. As pessoas com doenças raras tinham entre 3 e 16 anos e a idade no diagnóstico foi dos 7 dias a 1 ano. As doenças diagnosticadas foram mucopolissacaridoses (1), fenilcetonúria (5) e fibrose cística (2). Dentre estas, quatro pessoas com doenças raras utilizavam o serviço do SUS e também plano de saúde.

### **Necessidade de acesso aos serviços sociais e de saúde**

As necessidades de acesso aos serviços sociais e de saúde foram referidas como prioritárias na totalidade das famílias. Os aspectos relacionados às características pessoais e familiares (nível socioeconômico e local de moradia) aliados à organização dos serviços de saúde (programas implantados, por ex. triagem neonatal) e às associações de pacientes para doenças raras foram importantes para suprir esta necessidade. Após a confirmação do diagnóstico, as famílias vivenciaram problemas de natureza geográfica (viagens frequentes aos serviços de referência em triagem neonatal ou genética), políticos (inexistência de políticas públicas de saúde e social) e sociais (dificuldades financeiras para manter as viagens e tratamento). As famílias referiram, também, que a manutenção do tratamento é uma luta interminável, uma vez que há períodos de falta medicamentos e dificuldade de acesso aos serviços de reabilitação contínua, como fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, dentre outros.

As associações de pacientes e familiares foram consideradas importantes para o acesso das famílias F1, F2, F6 e F15 aos serviços de saúde e sociais. Essas entidades sociais tiveram papel fundamental na divulgação da doença, agendamento das consultas no serviço de

referência, marcação de exames e troca de experiência entre os pais, como na fala desta família:

*'Foi através da associação que a gente... porque foi num congresso que a gente conheceu um pessoal da associação... Foram eles que conseguiram marcar um consulta dentro do hospital sem saber quem nós éramos, nós viemos (...).'* (F1)

Para três famílias (F1, F2 e F3) que residiam na capital, o acesso estava relacionado ao número reduzido dos serviços de saúde capacitados para atender esta clientela. Essas famílias tiveram dificuldade no percurso nos serviços de atenção básica e ambulatorial (psicólogo, clínico, neurologista, pediatra e pneumologista) que, muitas vezes, não reconheciam os sintomas apresentados pela pessoa afetada. Para as outras famílias, que residiam mais distantes da capital, elas associaram mais três obstáculos nos acesso aos serviços de saúde: aspectos geográficos, de transporte e nível socioeconômico da família.

*'Agora em Porto Alegre ficou mais difícil... porque a gente perde, praticamente, dois dias para ir. Porque a gente vai na madrugada e passa o dia inteiro lá, para depois voltar. Então, ele (esposo) perde dois dias de serviço (...).'* (F15)

*'Tu gasta com médico, tu gasta em transporte, tu gasta um monte de coisa que não seria gasto que você teria todo dia. A comida deles é diferente, é diferenciada um pouquinho, por exemplo. (...) Um suquinho diferente, tem que ser uma comida bem balanceada, um feijão diferente, é uma dieta assim, sabe (...).'* (F11)

Os discursos deste estudo também mostraram a necessidade de acesso ao tratamento de alto custo. As famílias, por meio da ação judicial, solicitavam as medicações, as quais demoravam em torno de seis meses para serem aprovadas. O apoio de outros pais foi essencial para a manutenção do tratamento nesse período. Contudo, quando as famílias já tinham acesso contínuo ao tratamento, F7, F8 e F10 relataram a interrupção do fornecimento das medicações por parte do governo. Denúncias via rede de televisão pareceram ser estratégias efetivas para a resolutividade do problema em duas famílias (F3 e F10), como na fala a seguir:

*'(...) a primeira vez quem me orientou a conseguir foi a TV, para procurar o FÓRUM. Quando ela tinha um ano e pouco e o Estado tinha parado na época, então ficaram sem me dar por um mês, aí eu me desesperei e chamei a RBS lá no posto, saiu na TV... Como a RBS estava em cima, demorou 8 dias....'* (F10)

## **Necessidade de conhecimento**

A necessidade de conhecimento sobre as doenças raras no microcontexto familiar está vinculada às questões relacionadas à hereditariedade, tratamento, cuidados requeridos, prognóstico, direitos como pessoa com doença rara e novas pesquisas publicadas. As fontes de conhecimento foram profissionais de saúde, livros/folhetos, congressos, Internet e do senso comum/leigos. As falas das famílias (F4, F7, F8, F9, F13, F14, F15 e F16) demonstram confiança no conhecimento obtido dos serviços de saúde, como a seguir:

*‘É uma equipe multidisciplinar, é fantástico tanto é que o doutor [nome do médico] fez até um livro, é fantástico aquele livro! É um crescimento, porque a gente saiu dali com uma bagagem da doença dela digno de ter.’ (F15)*

*‘(...) tem a Nutricionista que dava a receita, explica pra gente, é igual lá na TV... ela ficava no meio assim, daí nós ficava ali em volta e ela ficava explicando como que fazia, uma vez no mês tinha o encontro (...) daí a gente troca as receitas com outras mães, nesses encontros, algumas eu conheço ainda, até hoje.’ (F5)*

O conjunto de conhecimentos adquiridos ajudou as famílias a aprender a viver com a doença rara. Estar atento às informações sobre a doença do filho 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, né, o médico fala bem pausadamente, eles não omitem nada, você sai dali...’*.

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)*

*‘Até pesquisei na Internet, achei um monte de receita, mas mais da metade delas estão erradas (...) tinha um ou outro ingrediente que não podia, sabe.’ (F10)*

A necessidade de conhecimento também foi relacionada à 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. F2 expressou sua opinião:

*‘É uma maneira também de ter contato com outras mães, né, ver a*

*isso é bem válido, quer dizer, as mães que têm essa oportunidade eu acho que melhora bastante, pelo menos pra mim, assim... essa experiência foi muito boa essa troca de informações.’ (F2)*

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

As necessidades de estruturas de apoio referidas pelas famílias deste estudo estão relacionadas com a ajuda financeira, ajuda para fazer a dieta alimentar, ajuda para cuidar do filho e espiritual. A ajuda financeira entre amigos e familiares foram significativas para essas famílias. Os depoimentos referem que este tipo de auxílio proporcionou a compra dos medicamentos de alto custo que não eram custeados pelo governo, como disse F3 em seu depoimento:

*‘O Bar [nome do bar] cedeu a casa de show, foi feito no ano passado pra ela em julho, foi uma festa que foi para me ajudar com os tratamentos dela (...) No flyer da festa tinha o desenho de uma menina, igualzinho a ela, com um vestido de borboleta, saiu na jornal também, o nome do show foi ‘Sons para a [nome da filha]’, tenho a reportagem aqui (quis ler uma parte): ‘Luana (nome fictício) é uma menina de 10 anos. Ela tem uma doença rara chamada Síndrome de Sanfilippo, que ainda não tem cura.’*

As narrativas de seis famílias (F1, F2, F3, F11, F14 e F15) também 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 (incluindo os cuidados de tratamento) da criança, o que gerou tranquilidade e confiança no sistema familiar, como descrito a seguir:

*‘(...) se eu precisava sair, deixava com a [nome da amiga] que cuidava dele até de olho fechado, deixar na [nome da amiga], ficava com a enzima, sabia quando tinha que dar, que horas tinha que dar, então foi um privilégio, que sinceramente, igual aquilo lá não existe, então por isso que não foi tão ruim, não senti tanto.’ (F2)*

*‘Ah, a gente sempre vai nos lugares, a minha mãe cuida dele pra nós, ou uma de minha irmãs fica com ele em casa, então a gente vai, não demora muito. É pouco, mas a gente sai, num aniversário, uma coisa ou outro, numa janta... Nós mesmos nunca fomos muito de sair, até que foi bom porque não teve aquele impacto!’ (F11)*

O suporte religioso foi evidente na família F1, quando referiu sobre a forte influência do grupo religioso no enfrentamento das adversidades na vida familiar.

*‘(...) sempre houve uma interação da igreja, em orações, umas participações da vida da gente... Quando nós viemos pra cá e frequentamos uma Igreja Batista aqui, não foi diferente, teve um acolhimento... Então, nós*

*professamos esta fé, entendeu, e acreditamos, assim, incondicionalmente, que você é competente suficiente para fazer a sua parte (...)’ (F1)*

A partir dos depoimentos, afirma-se que as estruturas de apoio foram importantes dispositivos utilizados para amenizar os problemas financeiros, sociais e espirituais vivenciados no microssistema familiar das pessoas com doenças raras.

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

A necessidade de se sentir parte da vida comunitária ocorreu em duas direções: uma com um grupo de pessoas que vivia os mesmo problemas e que eram reconhecidas como iguais. Outro grupo de pessoas que vivia problemas diferentes e com as quais pudessem deixar aflorar as semelhanças com o que eles também tinham. Nos depoimentos, identificou-se que as doenças raras podem estabelecer o rótulo e estigma social para a pessoa afetada. Nove famílias (F2, F3, F4, F6, F10, F11, F12, F13, F14) referiram a preocupação em relação ao preconceito, discriminação e isolamento social que seus filhos poderiam sofrer ou já haviam sofrido.

O contexto escolar foi referido pelos pais como um ambiente de maior preocupação para o desenvolvimento dos seus filhos. As falas de duas mães (F10 e F13) mostraram que cuidar dos filhos significou ir além do espaço familiar, como acompanhá-los durante o turno na escola até que os professores estivessem aptos para o cuidado da criança.

Nesta categoria, os depoimentos oscilaram entre experiências negativas e positivas na relação com o contexto escolar. Destaca-se aqui o poder da influência de outro contexto no microcontexto familiar, particularmente em relação ao tratamento intenso e/ou exclusão ou inclusão social. As mães F3 e F9 descreveram suas experiências:

*‘(...) minha mãe chegava na escola para buscar ela e ela estava trancada numa sala, com a professora sozinha, eles faziam isso, eles não faziam nenhum esforço para fazer alguma coisa pra ela melhorar ou ela se acalmar. E eles sabiam da doença dela, até eles contrataram uma professora a mais para ajudar a professora da turma a cuidar dela, porque na escola eles diziam que tinha trabalho de inclusão, né, mas na realidade não tinha trabalho de inclusão, senão, não tinha acontecido isso, então...’ (F3)*

*‘(...) teve uma escolinha que eles fizeram o ‘Dia das Frutas’. Porque, geralmente, lanche nas escolinhas tudo besteiro, né, salgadinho, bolachinha, aquela coisa, daí fizeram na quarta-feira o dia das frutas pra ajudar a colega [nome da filha] que não podia comer... foi a [nome da professora], tenho contato com ela até hoje assim, até deu aula para a [nome da filha] ano passado (...)’ (F9)*

Se refere à necessidade de preservação da vida pessoal e da identidade, e as famílias relataram a importância de não viver em função da doença. 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.

*'Sim, ele fez faculdade. Assim, ele é muito expansivo (...)' (F4)*

*'Ele está pra se formar no final desse ano, então é menos uma etapa e mais uma que começa, apesar dele já está trabalhando, está no estágio na área que ele faz (...)' (F2)*

*'(...) ele é supernormal. Como uma criança qualquer, com diferença nenhuma. (...) Ele é superinteligente, ele olha a TV, ele decora as musiquinhas, ele ouve uma vez e já sai cantando, então... superinteligente!' (F12)*

As falas de 13 famílias mostraram que, após a fase crítica de vivência da doença, foi possível retomar a sua vida cotidiana e preservar as capacidades físicas e intelectuais dos filhos, que criaram sua identidade nos contextos onde viviam.

## **DISCUSSÃO**

Neste estudo, a doença rara apontou um conjunto de necessidades do sistema familiar na relação com outros contextos, em todos os tempos de vivência com a doença. As famílias foram caracterizadas de acordo com a região de residência e distância aos serviços de referência, uma vez que um dos problemas enfrentados por elas é o difícil ou não acesso aos serviços de referência, que estão localizados muito distantes dos municípios em que residiam. Experiência de outros países mostra que esse nível de problema já foi superado. Por exemplo, na França, para amenizar as desigualdades regionais foram criados, além dos serviços de referência em doenças raras nas capitais, os serviços de competências em doenças raras divididos por territórios mais próximos dos municípios de residência das famílias afetadas.<sup>(12)</sup>

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>(5)</sup> Acesso é definido como a “obtenção de cuidados de qualidade necessários e oportunos, no local apropriado e adequado”.<sup>(13)</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>(14)</sup>

Nas narrativas de algumas famílias deste estudo, a procura adequada aos serviços de referência foi alcançada pelas associações de pacientes e familiares. Os resultados aqui transcritos encontram ressonância em estudo no qual os autores destacam que as organizações de pacientes são um forte aliado para a equidade do acesso ao tratamento por meio da informação, *empowerment* e solidariedade.<sup>(15,16)</sup> Além do impacto no microcontexto familiar, as organizações sociais influenciam também no macrocontexto por meio de lutas por melhores condições dos serviços de saúde, políticas públicas e pesquisas em doenças raras.<sup>(2,17)</sup>

A necessidade de conhecer o que se passava com a saúde do filho foi premente nas famílias entrevistadas. Seja no período do diagnóstico ou em como complementar as 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>(18,19)</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>(20)</sup>

O conhecimento oferecido às famílias pelos profissionais de saúde foi um modo de estabelecer confiança nos serviços de saúde. Foi um momento de conhecer o desconhecido e de ser reconhecido nos discursos profissionais o que se passava em seu microcontexto. Autores reforçam que esta relação de simetria gera a tonalidade de harmonia, confiança, respeito, solidariedade e interinfluência entre eles.<sup>(21)</sup> Sobre os tipos de conhecimento fornecidos, estudo realizado com pais de crianças com deficiência destacou que 76,9% deles gostariam de informação sobre serviços de saúde existentes e os tipos de apoio de que o seu filho poderá se beneficiar no futuro.<sup>(6)</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

A totalidade das famílias deste estudo referiu a necessidade de apoio seja na forma de ajuda financeira, cuidado ao filho ou religião. Estudados na psicologia social, diversos tipos de apoio social são considerados fundamentais no bem-estar e manutenção da saúde.<sup>(23)</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>(24)</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>(16)</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>(25)</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>(26)</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>(27)</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>(28)</sup> Os resultados destes estudos provam que, mesmo diante da raridade da condição vivida, elas se permitem viver como pessoas de autonomia, produção e crescimento social.

## CONCLUSÃO

No presente estudo, as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças estavam associadas ao contexto dos serviços de saúde e social, microsistema familiar, escolar, do trabalho e nas relações com o outro. As associações de pacientes para doenças raras foram importantes organizações não governamentais que responderam as necessidades de acesso aos serviços de saúde, de estrutura de apoio, de conhecimento, de aceitação e integração social. Deste modo, visualizam-se essas entidades como importantes parceiros no contexto da família e dos serviços públicos de saúde e sociais. Apesar das limitações da doença, as pessoas com doenças raras estabeleceram interações no contexto do trabalho e escolar. Principalmente para as famílias com filhos adultos, o desenvolvimento saudável de seus filhos traz a esperança de um viver melhor com a doença rara.

É necessário pensar na forma pela qual as necessidades em saúde se apresentam nas famílias de pessoas com doenças raras, pois as diferentes características pessoais e sociais das famílias resultaram em diferentes necessidades, diferentes maneiras de satisfazê-las e, conseqüentemente, traz subsídios ao planejamento dos serviços de saúde e do cuidado em Enfermagem para melhor cuidar das famílias e 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. 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. [acesso em 2013 nov 20]. Disponível em: <http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/14-Doencas%20Raras%20-%20site.pdf>
4. Luz GS, Carvalho MD, Silva MRS. The meaning of a cystic fibrosis support organization from the family perspective. *Texto contexto - enferm.* 2011;20(1):127-34.
5. Teixeira C. Os princípios do Sistema Único de Saúde. Texto de apoio elaborado para subsidiar o debate nas Conferências Municipal e Estadual de Saúde. 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.

6. Simões MIPG. Necessidades das famílias de crianças com déficit cognitivo e motor. (dissertação). Mestrado em Educação Especial, Domínio Cognitivo Motor. Instituto Politécnico, Escola Superior de Castelo Branco. 140p.
7. Mandú ENT, Almeida MCP. Necessidades em saúde: questões importantes para o trabalho da enfermagem. *Rev Bras Enferm.* 1999;52(1):54-66.
8. Mendes-Gonçalves RB. Práticas de saúde: processo de trabalho e necessidades. *Cadernos CEFOR.* São Paulo: Secretaria Municipal de Saúde; 1992. 53 p.
9. 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.
10. Bronfenbrenner U, Ceci SJ. Nature-nurture reconceptualized in developmental perspective: A bioecological model. *Psychological Review.* 1994;101:568-586.
11. 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.
12. Stinermann, J; Belmatoug, N. Prise en charge des maladies orphelines, centres nationaux de référence. *Revue du rhumatisme monographies.* 2011;78: 286-90.
13. 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)
14. 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>
15. Luz GSL, Carvalho MDB, Silva MRS. The meaning of a cystic fibrosis support organization from the family perspective. *Texto & Contexto.* 2011;20(1):127-134.
16. 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.
17. Dagiral E, Peerbaye A. La construction et la diffusion de l’information sur les maladies rares. In: Romeyer H. (editor). *La santé dans l’espace public.* Presses de l’Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique; 2010.p. 149-158.
18. Michel Legros. Étude exploratoire sur les blogs personnels santé et malade. *Santé Publique.* 2009;21:41-51.
19. 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.

20. 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.
21. 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.
22. Thiao-Te L, Doise N, Boulfroy E, et al, 2011. Vécu parental de l'annonce du diagnostic d'hémophilie chez l'enfant. Archives de Pédiatrie. 2011;18:636:42.
23. 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.
24. 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):9-14.
25. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. The Lancet. 2008 jun:2039-4.
26. 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.
27. 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.
28. 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, Brasília 2012;65(2): 251-6.

### 6.3 ARTIGO 3

#### **A TRAJETÓRIA DAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NA REDE DE SERVIÇOS PÚBLICOS DE SAÚDE<sup>5</sup>**

#### **THE TRAJECTORY OF THE FAMILIES OF PEOPLE WITH RARE DISEASES ON PUBLIC HEALTH SERVICES NETWORK**

#### **EL CAMINO DE LAS FAMILIAS CON ENFERMIDADES RARAS EN LA RED DE SERVICIOS DE SALUD PUBLICA**

Geisa dos Santos Luz<sup>6</sup>

Mara Regina Santos da Silva<sup>7</sup>

---

<sup>5</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.

<sup>6</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>7</sup> Doutora em Enfermagem, Docente do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da FURG, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil.

**Resumo:** A condição de raridade das doenças genéticas (80%) impõe diversos desafios às famílias das pessoas afetadas, principalmente, na busca por serviços de saúde. Este estudo objetiva caracterizar a trajetória habitualmente realizada pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos. Trata-se de um estudo qualitativo por meio de entrevistas com 16 famílias de pessoas com doenças raras, residentes no Estado do Rio Grande do Sul (Brasil). Baseado na teoria bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner, foi construída uma estrutura de análise dos dados. Os resultados evidenciaram três trajetórias: 1) no momento em que o membro familiar sentiu-se doente; 2) no período pós-diagnóstico; 3) no acesso ao tratamento de alto custo. As trajetórias percorridas pelas famílias mostram a necessidade de reconhecimento da temática no contexto das políticas de saúde, social e de formação dos profissionais de saúde, particularmente, a Enfermagem.

**Palavras-chave:** doenças raras, Enfermagem, serviços de saúde.

**Abstract:** The condition of rarity genetic diseases (80%) imposes several challenges to the families of those affected, especially in the search for health services. This study aims to characterize the trajectory usually held by the families of people with rare diseases within the network of public services. This is a qualitative study through interviews with 16 families of people with rare diseases; residents in the State of Rio Grande do Sul (Brazil). Based on the bioecological theory of human development of UrieBronfenbrenner, was built a structure of data analysis. The results showed three trajectories: 1) at the time the family member was sick; 2) post-diagnosis period; 3) in access to high-cost treatment. The paths traveled by the families show the need for recognition of the issue in the context of health, social and training of health professionals' policies, particularly nursing.

**Descriptors:** Rare Diseases; Nursing; Health Services.

**Resumen:** Una condición de rareza de las enfermedades genéticas (80%) impone varios retos para las familias de los afectados, sobre todo en la búsqueda de servicios de salud. Este estudio tiene como objetivo caracterizar la trayectoria general realizada por los familiares de las personas con enfermedades poco comunes en la red de servicios públicos. Se trata de un estudio cualitativo mediante entrevistas a 16 familias de personas con frecuencia, los residentes del Estado de Rio Grande do Sul (Brasil) enfermedades. Sobre la base de la teoría bioecológicos del desarrollo humano, Urie Bronfenbrenner , una estructura fue construida para analizar los datos. Los resultados pusieron de relieve tres caminos: 1) en el momento de la miembro de la familia se sintió enferma; 2) período post- diagnóstico; 3) el acceso a un tratamiento costoso. Los caminos recorridos por las familias muestran la necesidad de un reconocimiento de la cuestión en el contexto de las políticas de salud, sociales y de capacitación de profesionales de la salud, especialmente de enfermería.

**Palabras clave:** Enfermedades raras, Enfermería, Servicios de salud.

## INTRODUÇÃO

A condição de raridade dessas doenças traz conflitos no microsistema familiar e na relação com os serviços de saúde. Um a cada dois mil nascidos vivos é afetado por uma doença rara. Estima-se que existem mais de sete mil doenças raras, muitas delas são de origem genética (80%) e afetam, particularmente, crianças (75%).<sup>(1)</sup> No Brasil, em 2011, estimou-se que 13 milhões de pessoas estavam afetadas por uma doença rara.<sup>(1,2)</sup> A diversidade de causas e sintomas pode acometer as capacidades físicas, habilidades mentais, comportamento e capacidades sensoriais. Essas doenças 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 gerenciadas e/ou tratadas.<sup>(3)</sup>

Dentre as doenças genéticas raras, as mais comuns incluem: Doença de Fabry, as Mucopolissacaridoses, Doença de Pompe, Osteogênese Imperfeita, Fibrose Cística, 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.<sup>(4)</sup>

Do ponto de vista macro, a triagem neonatal foi uma estratégia de prevenção regulamentada por meio Política Nacional de Triagem Neonatal, embora contemple somente seis doenças raras (fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita). Como marco na história da saúde pública brasileira, possibilitou a prevenção da instalação de agravos e formação de cidadãos saudáveis.<sup>(5)</sup> Para contemplar as mais de sete mil doenças raras já castradas, em 2014 foi regulamentada a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A política elenca dois elementos fundamentais para a assistência às doenças raras no país: rede de atenção à saúde (atenção básica e especializada) e integralidade (do cuidado e das políticas públicas).<sup>(6)</sup> Até o momento, o Sistema de Saúde vigente contemplava somente 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.

Esta situação de até certo ponto negligência se mostra, também, na literatura de

informatizadas da área da Enfermagem/Saúde evidencia que a temática é pouco abordada nos estudos. No intervalo de vinte e três anos (entre 1990 e 2013) foram acessados 39 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 2013, com distribuição média 2,8 publicações/ano.

Considerando as dificuldades das famílias de pessoas com doenças raras na relação com os serviços de saúde e poucas pesquisas realizadas na Enfermagem, o presente estudo objetiva: caracterizar a trajetória habitualmente realizada pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos.

## **METODOLOGIA**

Estudo exploratório com abordagem qualitativa, desenvolvido em um município do extremo sul do Brasil, tendo como participantes 16 famílias representados por pais ou familiar mais próximo das pessoas com doenças raras. Estabeleceram-se como critérios de inclusão dos sujeitos: *(a) ser pai, mãe e/ou familiar mais 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 idade média dos participantes foi de 38,4 anos, sendo 14 mães com média de 37,3 anos, uma avó com 63 anos e um pai com 35 anos. A prole dos pais foi entre 1 e 3 filhos. Somente uma família teve duas crianças com a mesma doença rara. Três famílias residiam na capital; cinco, na região Metropolitana; e oito, em outras regiões. As doenças raras diagnosticadas foram: mucopolissacaridose, fibrose cística e fenilcetonúria. 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 dificuldades em relação ao diagnóstico, tratamento e os inúmeros desafios que enfrentam. 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 participantes foram recrutados em três serviços de referência em doenças raras, tais como: Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) e Associação Gaúcha de Mucopolissacaridose

(AGMPS). Na capital, região metropolitana de Porto Alegre, 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.

Os dados foram coletados entre novembro/2012 e março/2013, por meio de entrevistas gravadas com o consentimento dos participantes. Utilizou-se um roteiro de questões norteadoras, centradas no percurso das famílias de pessoas com doenças raras nos serviços de saúde e sociais. 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, tempo e as interações).<sup>(7)</sup>

A análise de dados foi construída por meio das seguintes etapas: leituras em profundidade das entrevistas, identificação de fragmentos analisando para essa classificação, os elementos do referencial como indicadores. A trajetória das famílias foi analisada tendo o processo de ir em busca da identificação do que estava acontecendo com a saúde do filho. As interações entre as famílias e os serviços de saúde foram o foco central. Durante tal etapa, reuniram-se as unidades de análise por semelhança e aproximação, em categorias. A interpretação dos dados foi realizada por meio do referencial teórico e o objetivo do estudo. Disso, resultaram três categorias: Trajetória no momento em que o membro familiar sentiu-se doente; Trajetória das famílias de pessoas com doenças raras no pós-diagnóstico; Trajetória das famílias para acesso ao tratamento de alto custo.

O estudo recebeu uma certificação ética do Comitê de Ética e Pesquisa da instituição à qual está vinculado (Parecer 32/2012). A todos os participantes foi garantido o anonimato e respeitados todos os preceitos.

## **RESULTADOS**

### **Caracterização dos serviços de saúde utilizados pelas famílias de pessoas com doenças raras**

Os serviços de saúde utilizados pela pessoa com doença rara, nos últimos seis meses anteriores a coleta de dados, foram: serviço de referência (15), a unidade básica de saúde (UBS) (12), hospital (8), associação de pacientes e familiares (8) e serviço de readaptação (6). Os serviços de referência em doenças raras foram representados pelo SRTN (às pessoas com fenilcetonúria), serviço de genética médica (às pessoas com mucopolissacaridose), dois serviços de referência em fibrose cística e um serviço de referência em transplante (para as

equipe multiprofissional (neurologista, pneumologista, geneticista, fisioterapia, psicologia), realização de exames, buscar medicações e/ou administração de medicamentos.

A UBS foi um atendimento primário de saúde de considerável utilização pelas famílias deste estudo. A busca por este serviço foi relacionada ao acompanhamento da criança no pediatra e puericultura; obter o auxílio de leite; receber atendimento primários em saúde, principalmente, vacinação; a coleta de exames de rotina e de exames de controle da doença rara (para as pessoas com fenilcetonúria).

O acesso ao hospital estava relacionado aos sintomas das doenças comuns de infância (dor de garganta ou de ouvido, febre, por exemplo) ou sintomas relacionados a doença rara. As famílias que residiam na capital levaram seus filhos diretamente ao hospital vinculado ao serviço de referência, o que facilitou o contato aos profissionais qualificados. As famílias que residiam mais distantes, buscaram o hospital em sua cidade de residência. Nestes casos, as famílias referiram ligar para o médico responsável do serviço de referência para confirmar os procedimentos e medicamentos prescritos.

As Associações de pacientes e familiares para doenças raras foram serviços em que as famílias buscaram apoio de informação; buscar medicações e suplementação alimentar; agendar consultas e exames. Os serviços de reabilitação foi uma necessidade que esteve presente nas famílias, tais como: a reabilitação motora, prioritária para as famílias de pessoas com mucopolissacaridoses; o serviço de fisioterapia pulmonar, pelas famílias de pessoas com fibrose cística; o serviço de fonoaudiologia, para as crianças com fenilcetonúria.

### **Trajetória no momento em que o membro familiar sentiu-se doente**

Esta categoria aborda a trajetória das famílias desde o momento que a pessoa com doença rara manifestou os primeiros sinais e sintomas, a procura pelo primeiro serviço de saúde e diagnóstico da doença. Neste tempo inicial da doença na família, elas se depararam com o desconhecimento dos sintomas na área da saúde e a falta de organização/estrutura de serviços de saúde para doenças raras. As consultas ambulatoriais, na unidade básica de saúde, serviços privados ou no SRTN, e internamentos hospitalares foram portas de entrada para o itinerário no âmbito dos serviços público de saúde. As interações entre as famílias, deste estudo, e os serviços de saúde foi um processo construído em tempos de vida diferentes da pessoa afetada: ao nascimento, por meio do ‘teste do pezinho ou manifestação dos sinais e sintomas da doença rara; na infância, por meio do aparecimento dos primeiros sinais e sintomas.

Oito famílias (F5, F7, F8, F9, F10, F12, F13 e F14) encontraram o diagnóstico da doença rara no momento em que seus filhos estavam aparentemente saudáveis. Dias após o nascimento da criança, as famílias foram acionadas pelos serviços de saúde, principalmente pelas unidades básicas de saúde, informando-as sobre os resultados alterados do exame de triagem neonatal e encaminhando-as para o serviço de referência. As famílias F10 e F12 descrevem este primeiro impacto no percurso pelos serviços de saúde:

*Daí foi diagnosticado, daí fizeram outro teste do pezinho, daí tinha dado resultado, viemos para Porto Alegre logo. Foi um choque, meu Deus! Muito rápido, sabe? Daí chegamos aqui, já falaram coisas assim : 'ah ele não vai poder comer isso, vai ser assim, assim, assim..(F12).*

*Nessa época eu tive bastante apoio da assistente social que foi ela que me deu essa notícia dentro de uma semana ... e até hoje somos amigas [...]* (F10).

Entre as famílias que receberam o diagnóstico da doença rara nos primeiros meses de vida, quatro (F2, F6, F15 e F16) estavam em internamento hospitalar. Os primeiros sinais e sintomas apresentados por essas 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). Os internamentos hospitalares, com períodos na unidade de terapia intensiva, tiveram duração entre 10 e 28 dias. F6 e F15 tiveram alta sem o diagnóstico da doença rara. Os discursos são carregados de dúvidas, medo e angústia pela falta de informação e resolutividade. As mães foram as 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, exames pra cá e pra lá [...] foi bastante terrível!!! E depois, quando descobriu a doença também foi ruim porque a gente não conhecia e não sabia o que que era. E foi a primeira vez que eu internei num hospital. Eu comecei a chorar, abracei ele, fiquei lá chorando apavorada* (F16).

F1, F3, F4, F9 e F11 referiram que o membro afetado pela doença rara manifestou os primeiros sintomas após o primeiro ano de vida, como: 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). Com exceção F1, ela relata uma situação atípica de diagnóstico do filho (com fibrose cística), ela diz: *ele não tinha manifestação nenhuma da doença, [...] a doença dele foi descoberta pelo*

caminho longo por meio de consultas ambulatoriais e exames (via serviços públicos e/ou privados). Mesmo com a ajuda de diversos profissionais (psicólogo, clínico, neurologista, pediatra e pneumologista) que, muitas vezes, não reconheciam os sinais apresentados pela pessoa afetada, a investigação clínica indicou a avaliação do serviço de genética.

*[...] logo que olhou pra ela já desconfiou da Mucopolissacaridose, pela textura do cabelo e sobrancelha [...] Isso, setembro de 2008 e o diagnóstico só saiu em 16 de abril de 2009. Fizeram duas vezes os exames para ter certeza também. Tudo pelo SUS, os exames só pelo convênio.. mas o resto tudo pelo SUS (F9).*

### **Trajetória das famílias de pessoas com doenças raras no pós-diagnóstico**

A trajetória das famílias no período pós-diagnóstico é caracterizado pelo percurso aos três níveis de atenção a saúde: serviços especializados, serviço hospitalar e atenção básica. Além dos serviços, as famílias buscam profissionais habilitados para cuidar do membro acometido. Esta categoria agrupa as preocupações que as famílias, particularmente as que residem mais distantes, vivenciaram nas idas frequentes aos serviços de saúde para consultas, exames e, em alguns casos, internamentos.

Os serviços especializados, localizados na capital do Estado, foram contextos em que as famílias se sentiram acolhidas para responder suas necessidades, tais como: a confirmação do diagnóstico da doença rara, orientação sobre a doença, acesso ao tratamento e acompanhamento multiprofissional. Neste último quesito, uma família (F9) referiu dificuldades quanto ao atendimento dos profissionais que atendem a reabilitação das pessoas afetadas, como na fala a seguir: *[...] era pra fazer fono, terapia ocupacional e outras coisas, fisioterapia era duas vezes por semana e agora, só uma vez a cada dois meses...* (F9). Outras dificuldades que emergiram dos discursos das famílias estavam associada às viagens a capital. Das oito famílias (F9, F10, F11, F12, F13, F14, F15 e F16) que residiam em cidades mais distantes (até 520 km), três (F12, F14 e F15) elencaram alguns problemas inerentes ao microsistema (família) e mesosistema (trabalho), como a seguir: baixo nível econômico e social das famílias (F12, F14 e F15), dificuldade de obter folgas no emprego do cônjuge que vai às consultas (F12 e F15) e dificuldade de se manter em um emprego formal (F14). Uma vó (F6), voluntária na associação de pacientes para doenças raras, exemplificou a tensão que algumas famílias, frequentemente, vivem na relação com os serviços de saúde:

*[...] uma família que tem que vir lá do interior, passar 21 dias (antibioticoterapia) aqui em Porto Alegre, infelizmente o acompanhante vai dormir numa poltrona e não é fácil tu ficar 14 ou 21 dias, tu te desestrutura. Então, o que acontece, ou vem o pai e tira umas férias ou a mãe parou de trabalhar porque o filho tem que começar a internar. Então, ela não tem muitas condições e então busca algum artesanato, uma outra fonte de renda*

*que não empurre ela a um emprego pra poder ficar mais livre pra fazer os acompanhamentos (F6).*

Contudo, a totalidade de famílias referiu ter suporte do município às viagens a capital, como referem a seguir:

*A gente tem o carro disponível da prefeitura municipal lá, que trás, aqui eles tem uma pessoal que trás no hospital e quando está pronto, a gente liga e eles nos buscam no hospital e levam pra casa. Pra nós está muito bom (F13).*

*A prefeitura trás a gente e já leva direto no Albergue. Já é tudo com a prefeitura. Ali os quartos são grandes, tem quarto com vinte e poucas camas, são beliches né, sempre tem um lugar, nós nunca ficamos sem cama para dormir (F11).*

Nas interações vivenciadas entre famílias de pessoas com doenças raras e serviços de saúde, destacou-se a importância da atenção primária e secundária como complementar (coleta de exames ou consulta de urgência) ao atendimento dos serviços especializados. Todas famílias referiram ter construído um vínculo de proximidade entre família e profissionais de saúde do serviço de referência. Os atendimentos de emergência nos hospitais em suas cidades foram sempre feitas com o suporte da equipe do serviço de referência.

*Eles têm ali a emergência pelo plano de saúde, ai ele consulta lá sempre com o apoio da equipe medica da fibrose cística, de Porto Alegre pra saber qual antibiótico que vai usar [...] (F6).*

As unidades básicas de saúde 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 (F5, F7, F8, F9, F10, F12, F13 e F14) 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 a medica tem especialidade em fenil, lá o outro não (F5).*

*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? [...] (F9).*

A trajetória construída pelas famílias de pessoas com doenças raras teve como espaço central os serviços especializados (serviço de genética, triagem neonatal e transplante). As interações com outros serviços, como a hospitalar e unidade básica de saúde, tiveram papel complementar nesta relação. É visto que as famílias precisaram se reorganizar em seu microsistema, mesosistema e exosistema. Por exemplo F1, após o transplante de fígado do

filho, estabeleceu atendimento contínuo com o serviço de referência em transplante o que levou a se mudar para Porto Alegre.

### **Trajatória das famílias para acesso ao tratamento de alto custo**

As famílias deste estudo vivenciaram eventos significativos no que tange o acesso ao tratamento de alto custo, que foram divididas em três situações: 1) famílias (F1, F2, F6, F15 e F16) com facilidade de acesso ao tratamento; 2) famílias (F5, F7, F8, F9, F10, F11, F12 e F14) que precisaram de ação judicial para obter autorização de acesso ao tratamento, um processo longo que durou até 6 meses. 3) famílias que participaram de pesquisas sobre novas drogas às doenças raras. Uma família (F11) referiu a descontinuidade ao tratamento em decorrência ao diagnóstico tardio e instalação de sequelas irreversíveis na criança com doença rara.

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 favoreceu atualmente o acesso contínuo das famílias que são cadastradas desde o diagnóstico da doença. Mesmo para as famílias que residem mais distante da capital, as medicações de alto custo são enviadas mensalmente via Regional de Saúde.

*A fibrose cística já ta incluído no processo com os medicamentos necessários e quando surgem novos medicamentos essa inclusão é feita na mesma câmara técnica que se reúnem [...] (F2).*

*[...] eu saio lá da farmácia assim, tranquilamente com uns 15 mil reais da farmácia de medicamentos especiais que aqui em Porto Alegre tem a farmácia que faz a distribuição e o paciente também recebe na sua cidade, mas como o [pessoa com doença rara] ta cadastrado aqui em Porto Alegre, ele recebe aqui, mas os outros pacientes recebem na sua cidade [...] (F6).*

Na segunda condição, nove famílias de pessoas com fenilcetonúria descreveram a trajetória via judicial para solicitar o acesso e manutenção do tratamento. A solidariedade foi evidente entre essas famílias quando a outra precisava de suporte da dieta da fenilcetonúria. Assim, quando faltava a dieta por meio da Secretaria Estadual ou Federal 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, seu 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 (F9).*

*Já teve um ano que faltou leite, faltou a fórmula uns dois ou três meses [...] (F13).*

*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 [...] (F7).*

Duas famílias (F3 e F4) 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 [...] (F3).*

## **DISCUSSÃO**

Os resultados deste estudo indicam que, a partir da manifestação dos primeiros sintomas da doença rara, as famílias iniciam uma trajetória em busca de serviços de saúde para obter um diagnóstico. Inserir-se no sistema público de saúde em busca de 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 sobre doenças raras foram os principais problemas encontrados.

A UBS 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>(8)</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>(9,10)</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>(9)</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>(11,12)</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>(13)</sup> Nestas condições de vivência da doença na família, os serviços de saúde de maior complexidade foram necessários para estabilizar a saúde do filho e investigar a doença.

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>(3)</sup> Um serviço de referência às doenças raras pode oferecer um conjunto de ações específicas, dentre elas: diagnóstico precoce para recém-nascido; tratamento e

reabilitação; acompanhamento terapêutico, em caráter multidisciplinar; aconselhamento genético das pessoas acometidas e seus familiares.<sup>(6)</sup>

A característica geográfica de oito famílias refletiu em suas falas sobre a necessidade de serviços qualificados mais próximos de seus municípios e a expansão de conhecimento sobre doenças raras na área da saúde. Esta estratégia poderia amenizar o isolamento e as limitações sociais que essas famílias experienciam no acesso aos serviços de saúde.<sup>(14)</sup> Com respaldo teórico e macropolítico, o Enfermeiro pode ajudar as famílias na trajetória na rede de atenção em doenças raras, da atenção primária aos 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 de interação no processo de ajuda do cliente/família.<sup>(15)</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>(16)</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 um vez que a fenilcetonúria é umas das 26 doenças raras contempladas nos protocolos clínicos específicos, garantindo o acesso ao tratamento.<sup>(3)</sup> Estudo que analisou os processos judiciais das pessoas com fenilcetonúria no Rio Grande do Sul (RS) revelou que no Estado do RS se concentra quase a metade de todas as demandas do país, evidenciando os impactos socioeconômicos da crescente judicialização da saúde no RS.<sup>(18)</sup>

Ainda sobre o percurso ao tratamento de alto custo, duas famílias deste estudo descreveram seu percurso judicial na participação de pesquisas em fases experimentais. Ainda que não garantisse a efetividade do tratamento, as famílias referiram a pesquisa como uma esperança de cura e/ou 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>(19)</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

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 seu microcontexto.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados deste estudo apontam que as famílias de pessoas com doenças raras seguiram três etapas de trajetórias nos serviços públicos de saúde, diferentes e, as vezes, concomitantes. O período entre o aparecimento dos primeiros sintomas e o diagnóstico é marcado pelo desconhecimento do que se passava na saúde do filho. Nesta etapa, os principais serviços de saúde utilizados foram o SRTN, UBS e hospital. Após o diagnóstico da doença, os serviços de referência em doenças raras (serviço de genética, SRTN, serviços de referência em fibrose cística) foram os serviços mais utilizados pelas famílias. A terceira trajetória percorrida pelas famílias estava centrada na judicialização para obter o tratamento de alto custo.

Os discursos das famílias evidenciaram a desintegração das políticas e do cuidado prestado pelos serviços de saúde. Identificar e mobilizar serviços não governamentais e serviços de saúde e social pode amenizar o isolamento social que essas famílias manifestam. A Enfermagem instrumentalizada com uma rede de informação sobre os serviços especializados em doenças raras pode contribuir na construção da trajetória das famílias afetadas.

Os dados deste estudo foram coletados no período anterior a regulamentação da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras (2014), o que permite sugerir a realização de estudos explorando a trajetória dessas famílias, após a implantação dos serviços especializados e de referência nos Estados e regiões do Brasil. Além disso, visualiza-se a temática das doenças raras como um potencial domínio do conhecimento da enfermagem na prática, ensino e pesquisa.

## REFERENCIAS

1. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*. 2008 jun:2039-4.
2. National Organization for Rare Disorders (NORD). Rares Disease Information. [acesso em 2013 jan 11]. Disponível em: <http://www.rarediseases.org/info/about.html>.
3. 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>

3. European Commission. Rares diseases. [acesso em 2013 jan 11]. 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). European Commission, European Union, 2005.
4. Lazora R, Sizonenkob LD. Les maladies rares affectent 30 millions de personnes en Europe. Bulletin des médecins suisses. 2008;89(5) :636-38.
5. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 822/GM, de 06 de junho de 2001. Brasília, DF, 2001. [acesso em 2013 jan 11]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2001/GM/GM-822.htm>.
6. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº199, de 30 de janeiro de 2014. Brasília, DF, 2001. [acesso em 2014 fev 2]. Disponível em: <http://www.brasilsus.com.br/legislacoes/gm/122578-199.html>.
7. 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.
8. Salm N, Yetter E, Tluczek A. Informing parents about positive newborn screen results: parents' recommendations. J Child Health Care. 2012 December;16(4):367-381.
9. Kemper AR, Fant KE and Clark SJ. Informing parents about newborn screening. Public Health Nursing. 2005; 22(4): 332-338.
10. Harrison ME and Walling A (2010) What do we know about giving bad news? A review. Clinical Pediatrics. 2010;49(7): 619-626.
11. 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.
12. 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).
13. 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.
14. 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.
15. Bulechek GM, Butcher HK, Dochterman JM, Wagner C. Nursing Interventions Classification (NIC). 6th Edition. Elsevier, 2003.
16. 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.
17. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 81/GM, de 20 janeiro de 2009. [acesso em 2013 nov 16]. Disponível em: [http://www.editoraphoenix.com.br/destaque\\_legisla.asp?cod\\_legis=208](http://www.editoraphoenix.com.br/destaque_legisla.asp?cod_legis=208).
18. Trevisan LM, Leivas PGC, Schwartz IVD, Vieira TA, Nalin T et al. Avaliação do impacto da judicialização da fenilcetonúria para o Sistema Único de Saúde no Rio Grande do Sul. 2013. [acesso em 2014 fev 5]. Disponível em: [http://www.uniritter.edu.br/eventos/sepesq/ix\\_sepesq/inscricao/arquivosPDF/artigo/30356/46](http://www.uniritter.edu.br/eventos/sepesq/ix_sepesq/inscricao/arquivosPDF/artigo/30356/46)

[87/com\\_identificacao/Avalia%20do%20impacto%20da%20judicializa%20com%20id.pdf](#)

19. Diniz D, Medeiros M, Schwartz IV. Consequências da judicialização das políticas de saúde: custos de medicamentos para as mucopolissacaridoses. Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 2012 mar;28(3):479-489.

## **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 a 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 a 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 vivenciadas 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 na vivência das famílias; e a trajetória percorrida por essas famílias no âmbito da rede de serviços públicos.

Com relação a 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 dados foram esclarecedores, na amostra em estudo, quando permitiu a divisão da reorganização familiar em dois modos de viver: MVI e MVII. Um modo de viver onde houve o fortalecimento do vínculo familiar, os pais passaram por conflitos na relação conjugal, mas conseguem superá-los. E outro modo de viver, onde 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 influenciam 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 pessoas com fibrose cística), consultas ambulatoriais e realizar exames. Ter um

A vivência no contexto quebequense permitiu evidenciar que o período que antecede ao diagnóstico, se configura um itinerário tão complexo quanto das famílias no Brasil. O déficit de conhecimento sobre doenças raras é uma variável presente nos serviços públicos de saúde, em ambos os países. 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 ao 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 ao 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 para as famílias quebequenses, como para as famílias brasileiras. Sendo a comunicação 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 microssistema 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) na administração da associação de pacientes para doenças raras. Realidade semelhante nas famílias encontradas 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

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 identidade 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 deixa evidente a lacuna de conhecimento sobre as doenças raras na formação dos profissionais de saúde, particularmente os de Enfermagem. Está comprovado que os profissionais formados com especialização em genética não são suficientes para atender a demanda de famílias com pessoas raras no Brasil (BRASIL, 2014). Estudos mostram que a formação básica da Enfermagem possui conhecimento limitado a respeito das doenças genéticas raras (HETTEBERG, 1999). 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 às 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 a 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, embora esse estudo tenha como limitação uma amostragem reduzida, considerando os dados que apontam a existência de 13 mil famílias com pessoas com doenças raras, é importante destacar que os resultados também são difíceis

a vivência de cada família, independente da etapa do ciclo vital da pessoa afetada pela doença rara. 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, a trajetória com fibrose cística 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 amostragem, 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.; ESPLÉN, 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 dos desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.

**Objetivos Específicos:** (1) descrever o perfil sociodemográfico das famílias de pessoas com doenças raras cadastradas no Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado do RS e a Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) residentes nas regiões Sul, da Campanha e Porto Alegre; (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.

**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.

**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



UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE

C.P. 140, Av. Itália Km 8 S/N – Rio Grande – Rio Grande do Sul/Brasil Telefone : (53) 32336500



GRUPO DE ESTUDO E PESQUISA EM  
FAMÍLIA, ENFERMAGEM E SAÚDE

C.P. 140, Rua Osório S/N – Rio Grande – Rio Grande do Sul/Brasil Telefone : (53) 32330304

## 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 [ X ] mais de 12 anos

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

13. Profissão: \_\_\_\_\_

14. Tipo de doença rara:  P KU  Anemia Falciforme  Fibrose Cística

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