

<http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>

NECESSIDADES PRIORITÁRIAS REFERIDAS PELAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Geisa dos Santos Luz¹, Mara Regina Santos da Silva², Francine DeMontigny³

¹ Doutora em Enfermagem. Consultora científica da Associação dos Familiares, Amigos e Pessoas com Doenças Graves. Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: geisaluz@yahoo.com.br

² Doutora em Enfermagem. Docente do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: marare@brturbo.com.br

³ Doutora em Enfermagem. Docente do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da *Université du Québec*. Outaouais, Gatineau, Québec, Canadá. E-mail: francine.demontigny@uqo.ca

RESUMO: As doenças raras provocam forte impacto nas famílias, gerando necessidades que ultrapassam aquelas associadas às doenças mais frequentes. A incorporação de novas responsabilidades e a relação com serviços sociais e de saúde são algumas dessas. Este estudo objetiva identificar as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, percebidas a partir do diagnóstico. Trata-se de um estudo qualitativo desenvolvido com 16 familiares de pessoas com doenças raras, residentes no Rio Grande do Sul, cujos dados foram coletados entre novembro/2012 e março/2013, por meio de entrevista semiestruturada e submetidos à análise de conteúdo, balizada pela teoria bioecológica do desenvolvimento humano. Os resultados apontam como prioritárias as necessidades de: acesso aos serviços sociais e de saúde; conhecimento sobre doença rara; estruturas de apoio social; aceitação e inserção social; preservação da vida pessoal e familiar. Conclui-se que (re)organizar os serviços e conhecer as especificidades das necessidades são pré-condições para qualificar a assistência de enfermagem e amenizar o impacto que a doença rara provoca na família.

DESCRIPTORES: Doenças raras. Família. Enfermagem.

PRIORITY NEEDS REFERRED BY FAMILIES OF RARE DISEASE PATIENTS

ABSTRACT: Rare diseases cause strong impact in families and generate needs beyond those associated with the most frequent diseases. Some of these needs are the inclusion of new responsibilities and the relationship with the healthcare and social services. This study is aimed at identifying the priority needs of families of rare disease patients as perceived from the time of diagnosis. This is a qualitative study conducted with 16 relatives of rare disease patients who live in the state of Rio Grande do Sul. Data were collected from November 2012 to March 2013, through semi-structured interviews and submitted to content analysis, based on the bioecological system of human development. The results indicated the following priority needs: access to social and healthcare services; knowledge about rare diseases; social support structures; acceptance and social integration; preservation of personal and family life. It was concluded that (re)organizing services and meeting the specific needs are preconditions to qualify nursing care and soften the impact the rare disease has on the family.

DESCRIPTORS: Rare diseases. Family. Nursing.

NECESIDADES PRIORITARIAS DE LAS FAMILIAS DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS

RESUMEN: Las enfermedades raras provocan fuerte impacto en las familias, generando necesidades más allá de los relacionados con las enfermedades más frecuentes. La incorporación de nuevas responsabilidades y la relación con los servicios sociales y de salud, son algunas de ellas. Este estudio tiene como objetivo identificar las necesidades prioritarias de las familias de las personas con enfermedades raras, percibidas desde el diagnóstico. Se trata de un estudio cualitativo realizado con 16 miembros de la familia de las personas con enfermedades raras, los residentes de Rio Grande do Sul, cuyos datos fueron recolectados entre noviembre/2012 y marzo/2013, a través de entrevistas semiestructuradas y sometido a análisis de contenido, impulsado por La teoría bio-ecológica del desarrollo humano. Los resultados indican como prioridad las necesidades de: acceso a los servicios sociales y de salud; conocimiento sobre las enfermedades raras; estructuras de apoyo social; la aceptación y la integración social; preservación de la vida personal y familiar. Llegamos a la conclusión de que (re)organizar los servicios y satisfacer las necesidades específicas son condiciones previas para calificar la atención de enfermería y amortiguar el impacto de las causas de enfermedades raras en la familia.

DESCRIPTORES: Enfermedades raras. Familia. Enfermería.

INTRODUÇÃO

Doenças raras acometem até 65/100.000 pessoas ou 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.¹ Em sua maioria (80%), são de origem genética, envolvendo um ou vários genes ou anomalias cromossômicas e um percentual em torno de 75% se manifesta ainda na infância. Outras, são causadas por infecções (bacterianas ou virais), alergias ou por processos degenerativos, proliferativos ou tóxicos (produtos químicos, radiações).² Dentre as doenças genéticas raras estão incluídas a mucopolissacaridose tipo II (MPS), anemia falciforme, fibrose cística e fenilcetonúria, entre outras. Geralmente, são doenças que podem causar alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais, comprometendo vários sistemas orgânicos e colocando as pessoas e as famílias em uma situação de dependência de serviços especializados e de acompanhamento multiprofissional para tratá-las.

A presença de uma pessoa com doença rara pode trazer implicações importantes para a família, particularmente na relação desta com a comunidade onde se insere e com as instituições de saúde, que nem sempre estão preparados para atendê-las. São famílias que se deparam com a falta de informação a respeito da doença, dificuldade de acesso ao diagnóstico e tratamento e falta de equipes com profissionais de saúde qualificados.³ Além disso, a família sente o impacto no trabalho, uma vez que habitualmente um dos pais deixa o emprego para cuidar exclusivamente do filho. É uma situação que repercute também na condição financeira da família que, ao mesmo tempo, se depara com o alto custo do tratamento.³

Nesse sentido, vivenciar uma doença rara em um dos membros da família configura um contexto no qual inúmeras necessidades se manifestam. Necessidades, em geral, relacionadas ao campo das expectativas, dos desejos, que são percebidas e expressas na demanda ou no uso dos serviços de saúde e, embora decorrentes da condição de doença rara em um de seus membros, podem ser similares entre inúmeras famílias que vivem situações semelhantes.⁴ São necessidades que habitualmente se manifestam na forma de problemas, sofrimentos, ou soluções e interferem na vida familiar, ou seja, algo simbólico ou material que tanto pode demarcar uma falta, mas, também, alternativas vistas como solução para a situação que vivem.

Necessidades relacionadas à saúde representam o que os indivíduos e grupos precisam para viabilizar condições socialmente satisfatórias à geração da saúde, relativas à essência/existência hu-

mana e as condições que a qualificam, incluindo as dimensões relacional, comunicacional, emocional, financeira, cognitiva/informacional e espiritual.⁵⁻⁶ As doenças raras no contexto da família geralmente acrescentam necessidades diferentes daquelas que habitualmente são vivenciadas em situações de doenças comuns.

Este estudo aborda as necessidades das famílias de pessoas com doenças raras, utilizando como referência a teoria bioecológica do desenvolvimento humano,⁷ uma vez que esta possibilita examinar as interações entre a família e os diferentes contextos onde seus membros transitam. É uma teoria estruturada em quatro núcleos inter-relacionados: o processo (interações), o contexto, a pessoa e o tempo, sendo o processo o núcleo central⁷ e, no caso das famílias de pessoas com doença rara, a origem de diferentes tipos de necessidades.

O processo se refere às diferentes formas de interação vivenciadas "face a face" entre a pessoa/família e seu contexto. Essas interações incorporam um nível crescente de complexidade a experiência vivenciada por um ser humano. A forma como as famílias interagem, por exemplo, com os serviços de saúde é construída a partir da influência de inúmeros processos vivenciados face a face, nos diferentes contextos onde vivem. Dentre esses, os mais significativos são aqueles que envolvem as interações entre os seus membros, incluindo suas características pessoais, culturais e sociais, e em outros contextos como: trabalho, escola, amigos, entre outros.

Na intimidade da vida familiar, essas interações envolvem, além da expectativa dos pais com o nascimento de uma criança saudável, a composição familiar (díade, tríade) e o estágio do ciclo de vida familiar (casamento, nascimento de filhos, adolescência dos filhos e pais idosos) que pode aportar maior ou menor experiência para administrar problemas conjuntamente. Envolve, também, a condição econômica da família, que pode favorecer ou não o deslocamento aos centros de referência, aquisição de medicamentos e acesso a serviços privados. Via de regra, as interações sociais podem se modificar a partir do aparecimento da doença, uma vez que as preocupações em relação ao tratamento da doença, podem impedir que o ambiente natural da família permaneça como antes.

Conhecer as necessidades das famílias, sejam elas geradas no próprio microcontexto, ou mesocontexto ou, ainda, quando envolve dimensões macrocontextuais pode constituir-se como conteúdo consistente para a assistência às famílias de pessoas

com doenças raras. Particularmente, conhecer as necessidades com que as famílias se deparam a partir do diagnóstico da doença rara, tendo como base a teoria bioecológica, pode ser relevante na construção do conhecimento da enfermagem em doenças raras. Por esta razão, este estudo objetiva identificar necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, percebidas a partir do diagnóstico.

MÉTODO

Estudo exploratório com abordagem qualitativa, desenvolvido com a participação de 16 famílias, representadas pelos pais ou familiar próximo das pessoas com doenças raras, os quais foram recrutados em três serviços de referência em doenças raras do Rio Grande do Sul (RS): Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (AGAM) e Associação Gaúcha de Mucopolissacaridose (AGMPS). O SRTN está sediado no Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), em Porto Alegre-RS, considerado referência para análise das amostras do teste do pezinho, dos exames de fenilcetonúria, hipotireoidismo, anemia falciforme e fibrose cística. A AGAM atende em torno de 237 pacientes e atua no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. A AGMPS possuía, na época em que os dados deste estudo foram coletados, 45 pacientes cadastrados. É objetivo dessa Associação divulgar as MPSs, promover eventos e dar suporte às pessoas afetadas e suas famílias quanto ao acesso ao tratamento.

A seleção destas famílias foi realizada conjuntamente com as coordenadoras dos serviços de referência e associações, utilizando os seguintes critérios: a) ser pai, mãe e/ou familiar próximo da pessoa com doença rara; b) residir no RS; c) estar cadastrado nos serviços de referência do RS. A inclusão definitiva das famílias nesta pesquisa ocorreu somente após a concordância dos participantes, expressa através da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Cabe destacar que, no recrutamento das famílias, procurou-se contemplar uma distribuição mais uniforme entre aquelas residentes no interior do Estado e as residentes na capital. Na capital do Estado estão centralizados os serviços de atendimentos às pessoas com doenças raras, o que obriga as famílias residentes no interior a se locomoverem em busca de atendimento nos centros de referência. Essa distribuição favoreceu a visualização, com maior riqueza de detalhes, das necessidades em relação ao diagnóstico, tratamento e os inúmeros desafios

que enfrentam, relacionados, por exemplo, com o deslocamento.

Os dados foram coletados entre novembro/2012 e março/2013, por meio de entrevistas semiestruturadas gravadas com o consentimento dos participantes. Com base na teoria bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner, foi construída uma estrutura teórica para organização, interpretação e análise os dados que abrange os quatro elementos do modelo bioecológico: processo, contexto, pessoa e tempo.⁷ Como técnica, foi utilizada a análise de conteúdo,⁸ seguindo as seguintes etapas: leitura e releitura das entrevistas; codificação das informações; delimitação dos núcleos temáticos utilizando como referência as regularidades e padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados durante as entrevistas. Do processo de análise resultaram as necessidades de: acesso aos serviços sociais e de saúde; conhecimento sobre a doença; estruturas de apoio; aceitação e integração na comunidade; preservação da vida pessoal e familiar.

O estudo recebeu uma certificação do Comitê de Ética e Pesquisa da instituição à qual está vinculado (Parecer nº 135.831/2012). O anonimato dos participantes foi garantido, assim como respeitados todos os preceitos da Resolução 466/2012.

Para preservar o anonimato, as famílias foram identificadas por um código formado pela letra F (família) seguida de numeração em sequência representando a ordem de realização de entrevistas (F1 ao F16).

RESULTADOS

Caracterização das famílias

Dentre os 16 familiares que participaram deste estudo, a idade variou entre 24 e 63 anos, sendo que 14 são mães de uma pessoa com doença rara, uma é avó e um é pai. Três residiam na capital do Estado; cinco na região metropolitana; e oito em outras regiões. As doenças raras diagnosticadas foram: mucopolissacaridoses, fibrose cística e fenilcetonúria.

As três famílias que residiam na capital do Estado, são representadas por três mães (F1, F2 e F3), com idades entre 38 a 52 anos. Duas eram casadas e uma separada. As três mães têm ensino médio completo, uma trabalha no comércio em tempo integral e duas são do lar, sendo uma delas voluntária em uma associação de pacientes com doenças raras. São famílias nucleares constituídas pelo casal e um filho, e outra, pelos pais e dois filhos. A renda familiar é de

R\$ 678,00, R\$ 2.500,00 e R\$ 5.000,00 respectivamente. As religiões das mães eram evangélica, espírita e católica. Os filhos com doenças raras estão com 21, 16 e 10 anos e aos cinco anos, seis meses e sete anos, respectivamente, receberam o diagnóstico de fibrose cística (F1 e F2) e mucopolissacaridoses (F3).

As famílias residentes na região metropolitana são representadas por quatro mães, com idade entre 28 e 63 anos e uma avó de 62 anos. Duas são divorciadas, duas casadas e uma é solteira. A constituição familiar era de dois a quatro membros, com prole de um a três filhos. Uma das famílias (F5) tinha os dois filhos com a doença rara. Duas mães e a avó são católicas, uma umbandista e uma não tem religião. Duas trabalham em período integral, duas não trabalham e a avó é voluntária em uma associação de pacientes com doença rara. A renda média dessas famílias variou de R\$ 999,00 a R\$ 2.500,00. Quanto ao grau de escolaridade, uma tinha ensino fundamental completo; duas não completaram o ensino médio, e duas completaram o ensino médio. Os filhos com doenças raras estavam com a idade entre 10 e 32 anos e foram diagnosticados na primeira semana de vida e aos sete anos, com mucopolissacaridoses (1), fenilcetonúria (3) e fibrose cística (1).

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

Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras

Acesso aos serviços sociais e de saúde

A necessidade de acesso aos serviços sociais e de saúde foi referida como prioritária pela totalidade das famílias. O acesso assume uma configuração diferente de acordo com o estágio em que a família

se encontra em relação à doença. Inicialmente, quando ainda não está definido o diagnóstico, mas os primeiros sintomas já se manifestam, os serviços de saúde parecem não solucionar os problemas da pessoa afetada. Com o tempo, esta etapa evolui para necessidade de serviços especializados, em grandes centros. Após a confirmação do diagnóstico, as famílias vivenciam problemas de deslocamento, com viagens frequentes aos serviços de referência em triagem neonatal ou genética, problemas de ordem política e sociais (políticas públicas sociais e de saúde insuficientes e dificuldades financeiras para manter os deslocamentos e o tratamento). Quando chega a etapa de manutenção do tratamento, as famílias se deparam com a necessidade de suporte judicial para garantir o tratamento. No âmbito dos serviços de reabilitação, prevalece a dificuldade de acesso contínuo a outros serviços, incluindo fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, dentre outros.

Para as famílias que residiam no interior do Estado, o acesso estava associado com a disponibilidade de transporte (próprio ou público), de tempo (liberação no trabalho dos pais no dia da consulta) e o fator econômico da família. *A gente perde, praticamente, dois dias para ir. Vai na madrugada e passa o dia inteiro lá [na capital] para depois voltar. Então, ele [esposo] perde dois dias de serviço [...] (F15). Gasta-se com médico, com transporte, com muitas coisas (F11).*

Já para as famílias que receberam o diagnóstico no primeiro ano de vida do filho, com a manifestação de alguns sintomas da doença ou o teste do pezinho alterado, o acesso aos serviços de saúde iniciou logo após o nascimento e a investigação possibilitou o diagnóstico e tratamento precoces, sem sequelas. *A gente foi fazendo o acompanhamento no hospital, com o pediatra, que era do ambulatório e foi fazendo acompanhamento no posto de saúde. No posto de saúde, pela desnutrição grave (F16). Ela fez o teste do pezinho aí depois passou uns dias, eles mandaram para mim um papel já marcando uma consulta com a doutora [...] (F11).*

Em algumas situações o acesso aos serviços sociais e de saúde foi obtido através de apoio da área judicial. As famílias precisaram recorrer aos trâmites legais para que o filho recebesse o tratamento de alto custo, muitas vezes, não registrado na lista do sistema público de saúde. No caso das crianças com fenilcetonúria, as famílias referem diversas dificuldades para obter a dieta especial: [...] *faz três anos que estou com processo e não sai nada. Entrei junto ao Ministério Público, não saiu nada ainda e eu não tenho ajuda nenhuma do governo (F15).*

No caso da fibrose cística, as famílias referiram: [...] *hoje, tu tens em um processo todas as medicações que é pelo SUS ou pelo CPF do paciente* (F6). Para as famílias de crianças com mucopolissacaridose, quando possível a reposição enzimática, é necessário a autorização judicial para iniciar o tratamento.

Necessidade de conhecimento sobre a doença rara

A necessidade da família de conhecer sobre a doença rara está vinculada às questões relacionadas a hereditariedade, tratamento, cuidados requeridos, direitos como pessoa com doença rara e informação sobre novas pesquisas publicadas. Os pais, frequentemente, sentem-se frustrados quando se deparam com falta de conhecimento entre os profissionais de saúde e na sociedade em geral. As terminologias adotadas para denominar grande parte das doenças raras são o primeiro entrave. Uma mãe relatou que a dificuldade começa na pronúncia do nome da doença: [...] *fui na consulta e a doutora falou que ela tinha fenilcetonúria e era super difícil de falar, porque essa doença era totalmente desconhecida para mim* [...] (F11).

A necessidade de conhecimento, ainda com relação a fenilcetonúria, envolve o desenvolvimento de habilidades culinárias para elaborar a dieta especial. Um pai refere a necessidade de buscar novas receitas para a alimentação que o filho necessitava, como mostra a fala a seguir: *acho que deveria ter um site, alguma coisa assim, para as famílias interagirem, para depositar receitas, dar depoimento. Ia ser uma coisa bem interessante. Até pesquisei na internet, achei muitas receitas, mas mais da metade delas estão erradas* [...] (F8).

Outra etapa se inicia para a família quando a vida social da criança/pessoa afetada se amplia. A fase infantil é marcada pelo desafio de ser aceito na escola, de adaptação e inclusão. Nesta situação, o tratamento da fibrose cística exigiu que uma mãe, F16, expusesse a situação da doença da filha na escola e fornecesse informações a respeito dos cuidados à professora, à diretora e às outras mães. Desta forma, o compartilhamento dessas informações sobre a doença mostrou que *ser diferente é normal*, como na fala a seguir: *então, para ela é super normal, toda a escolinha, que deve ter aproximadamente umas 50 crianças, sabe que ela toma a bolinha, porque o nome do remédio dela é bolinha. [...] Todas as tias sabem, até as mães de alguns alunos [...]. Então, todos eles sabem que ela tem que fazer fisioterapia. Então é uma coisa normal, ela é diferente, mas ela é normal* (F16).

Já quando os filhos se tornam adolescentes/adultos, principalmente no caso de doenças que

causam alteração física significativa, uma mãe explicitou que o problema maior da falta de conhecimento é o preconceito explícito nos relacionamentos do filho com os amigos da escola, da faculdade, do trabalho e da sociedade, como relata em sua fala: *o que eu poderia te dizer hoje; a pior relação dele, e dói muito em mim, é o preconceito. Esse preconceito é bem difícil. Essa é a pior parte da história. É muito triste, judia muito dele, os apelidos que ele leva* [...] (F10).

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

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

Necessidade de estruturas de apoio

A necessidade de estruturas de apoio referida pelos participantes inclui a estrutura familiar e social. Da primeira foram apontadas como prioritárias o apoio familiar de natureza financeira e o compartilhar cuidados diários à criança, incluindo neste último o preparo da dieta especial. O apoio financeiro de familiares foi significativo para essas famílias, na medida em que possibilitou a compra dos medicamentos de alto custo que não eram custeados pelo Estado.

Da estrutura social os pais esperavam ajuda espiritual e apoio dos amigos nos momentos difíceis

da família. Uma mãe, F3, cuja filha tem MPS, referiu que buscou alternativas para superar a dificuldade para suprir o tratamento necessário. A sensibilização social realizada por ela possibilitou uma ação coletiva, de ampla abrangência no município onde reside, como explica em sua fala: [...] *foi realizada uma festa para me ajudar com os tratamentos dela [...]. Daí, um dia, antes do evento, tinha 1800 ingressos vendidos* (F3).

Além do suporte econômico, a ajuda de amigos e de parentes próximos para cuidar do filho, foram apontados como importantes até mesmo para a manutenção da unidade familiar. As narrativas de seis familiares (F1, F2, F3, F11, F14 e F15) elucidaram que os momentos de vida social dos cônjuges, ou outro compromisso em que precisavam se ausentar da família, foram supridas pelo suporte de amigos e familiares. Estes se mostraram disponíveis para o cuidado da criança, o que gerou tranquilidade e confiança no sistema familiar: [...] *se eu precisava sair, deixava com uma amiga que cuidava dele [o filho]* (F2). *A minha mãe cuida dele para nós ou uma de minhas irmãs fica com ele em casa, então a gente pode sair* (F11).

Outra modalidade de apoio referido pelas famílias está vinculado com a religião, que se configurou a fonte de fé e esperança para enfrentar o cotidiano da doença rara. Essa afirmativa encontra ressonância na fala de F1, quando se refere à influência do grupo religioso no enfrentamento das adversidades na vida familiar: *quando nós mudamos para cá, começamos a frequentar uma Igreja Batista daqui, teve um acolhimento. Então, nós professamos esta fé, e acreditamos, incondicionalmente, que somos competentes para fazer a nossa parte [...]* (F1).

Necessidade de aceitação e integração na comunidade

As famílias referiram a necessidade de conviver com pessoas que enfrentam os mesmos problemas decorrentes da doença rara e, também, com outras pessoas da comunidade. A convivência com famílias de pessoas com doenças raras, sem dúvida, favorece o compartilhamento de experiências e de respostas às suas necessidades. Entretanto, a convivência com outras pessoas, fora do contexto de doença, também é valioso na medida em que ameniza o estigma social que as rotula como frágeis. É inserindo-se no cotidiano da vida comunitária que as pessoas com doença rara e suas famílias se sentem cidadãos, com semelhanças, com problemas, mas capazes de administrar suas vidas.

A integração do filho no ambiente escolar, por exemplo, mostrou-se uma experiência com

momentos difíceis, mas, também, com facilitadores de integração social da criança com doença rara. A mãe, F3, referiu dificuldade para encontrar escolas inclusivas e, mesmo quando conseguia, nem sempre as ações correspondiam ao regulamento de inclusão escolar, como revela sua fala: [...] *minha mãe chegava na escola para buscá-la e ela estava trancada numa sala, sozinha com a professora. Eles não faziam nenhum esforço ou alguma coisa para ela melhorar, ou ela se acalmar [...]. E na escola eles diziam que tinha trabalho de inclusão [...]* (F3).

Ao contrário, a mãe F9 descreve que sua experiência de integração da filha na escola foi positiva, particularmente, em relação a dieta especial da fenilcetonúria. A família foi surpreendida pela atitude da professora que organizou o 'dia das frutas', semanalmente, para enfatizar a importância do tratamento para a criança. Com isto possibilitou, também, a reflexão de outras crianças quanto à solidariedade e inclusão, como mostra a fala a seguir: *geralmente o lanche nas escolinhas é tudo besteiro, salgadinho, bolachinha, aquelas coisas. Daí organizaram nas quartas-feiras o dia das frutas para ajudar a colega que não podia comer essas coisas [...]. Foi a professora. E eu tenho contato com ela até hoje* (F9).

Necessidade de preservar a vida pessoal e familiar

Refere-se à necessidade dos membros da família preservarem sua vida pessoal e a vida familiar, ou seja, de não viverem somente em função da doença. Nas doenças raras, a maneira como a condição física e emocional da pessoa evolui demanda cuidados intensos e peculiares. Apesar disso, a competência para cuidar do filho se mostrou essencial para a autoestima e os sentimentos de confiança, suficiência dos pais. O desenvolvimento saudável do filho no meio social, escola/universidade, profissão e vida afetiva reafirmou a competência dos pais de terem cuidado bem, principalmente, nas famílias com filhos jovens/adultos. Nessa perspectiva, o trabalho dos pais foi uma atividade que trouxe o aporte financeiro e preservação da capacidade produtiva. Os pais se sentiram orgulhosos da desenvoltura dos filhos que interagiram nos contextos onde viviam.

Quando os filhos se encontravam na fase de vida adulta, a responsabilidade pelo cuidado da pessoa com doença rara deixou de ser um compromisso exclusivo dos pais. Uma mãe, F2, referiu que, conforme seu filho foi crescendo, tornou-se progressivamente difícil estar no controle dos cuidados diários e do tratamento. Reconhece que foi necessário

preservar a autonomia do filho como adolescente/adulto, estudante, trabalhador, cidadão e, também, como pessoa ciente da sua condição: [...] *antes eu acho que tinha controle da situação, porque eu sabia que quando ele se levantada fazia tudo, hoje não. E hoje, eu não posso mais obrigar, ele já é um homem [...]* (F2).

F4 relata que preservar a vida familiar é desenvolver o sentido de proteção ao filho com doença rara. Proteger com a finalidade de estar mais atento, mas não o rotular como uma pessoa doente: *nós nunca escondemos que ele tem um problema de saúde, a gente não diz que ele é doente, a gente diz que ele tem um problema de saúde. Claro que a gente, mesmo não querendo, sempre deu e faz uma proteção para ele, mesmo que a gente não queira, a gente sente que ele tem uma proteção um pouco maior* (F4).

F4 referiu, ainda, que as características de gravidade e cronicidade de uma doença rara provocam reflexões existenciais sobre a morte e o morrer tanto para a pessoa afetada, quanto para os demais familiares. Entretanto, reconhece que na intimidade familiar evitar o diálogo sobre o processo de vida e morte é um cuidado estabelecido, é um assunto velado: [...] *a gente também não fala com ele essa palavra [morrer/morte], o que a gente fala é: 'vamos lá, vamos fazer, tu vais conseguir superar'* (F4).

DISCUSSÃO

As necessidades apontadas pelas famílias de pessoas com doenças raras como prioritárias, até certo ponto, assemelham-se àquelas que se manifestam em situações de doenças frequentes na população. Entretanto, uma análise minuciosa evidencia que elas assumem um caráter diferenciado, determinado não exatamente pela condição mórbida, mas pela resolutividade, ou não, das práticas profissionais e pela maneira como os serviços estão organizados. Geralmente, essas famílias 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 à 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.

O acesso foi referido como prioridade por todas as famílias que participaram do estudo. No Brasil, o acesso igualitário às ações e serviços de saúde é garantido pela Constituição Federal, desde 1988.¹ Entretanto, se considerarmos acesso como a obtenção de cuidados de qualidade necessários à

população, disponibilizados em local apropriado e adequado, e considerando a dispersão geográfica⁹ das famílias em estudo, fica evidente a desigualdade em relação à 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 assegurada em todos os níveis.

A necessidade de conhecer o que se passava com a saúde do(s) filho(s) também foi premente nas famílias entrevistadas. Seja no período diagnóstico ou como complementar às informações do médico, elas buscaram a internet como fonte de informação. Nas doenças raras, este comportamento parece comum diante da dificuldade de se encontrar serviços de saúde qualificados e pessoas afetadas numa mesma população. Os grupos de apoio virtual, *blogs* e *sites* informativos são os *links* mais acessados por este público.¹⁰⁻¹¹ Outras formas de atender a necessidade de conhecer melhor a doença é relatada por um estudo¹² que aponta a importância dos grupos sociais que convivem com situação semelhante, como as equipes de saúde e as associações. Junto a essas, o compartilhamento de experiências, seja presencial ou virtual, possibilita receber o incentivo para seguir adiante. Particularmente, a equipe de saúde que pode apoiar a família por meio de uma atuação que, sem negligenciar a técnica, compreenda as relações e reações humanas.¹² É importante destacar que o estágio inicial da relação da família com a doença rara é permeado por medo e frustrações pelo desconhecimento da doença. Dessa forma, o contato com outras famílias que vivem dificuldades semelhantes é uma fonte de apoio e solidariedade.

Outras necessidades referidas pela totalidade das famílias envolvem as estruturas familiares e sociais, desmembrando-se em apoio financeiro, auxílio para cuidar do filho e apoio espiritual. Estudos na psicologia social, referem que diversos tipos de apoio social são considerados fundamentais no bem-estar e na manutenção da saúde.¹³ Os resultados deste estudo encontram ressonância em pesquisa realizada com famílias de pessoas com fibrose cística, a qual apontou a importância do apoio social através das associações de pacientes, consideradas como instâncias significativas para responder às necessidades das famílias.¹⁴

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 de relevância significativa evidenciou-se neste estudo, a necessidade de aceitação

e inserção social da pessoa com doença rara e da família, colocando para a enfermagem a necessidade de avaliar comportamentos de risco que poderiam dificultar a integração social como, por exemplo, os desajustes psicológicos. Nesse sentido, é importante destacar a necessidade de avaliar e monitorar as pessoas com doença rara e suas famílias em relação a possíveis manifestações como, por exemplo, sentimentos de isolamento, autodepreciação, marginalização e insegurança, além de sintomas de ansiedade, labilidade afetiva e depressão, os quais são referidos em outros estudos que analisam a relação entre doenças raras e estes sintomas.¹⁵

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 e, 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.¹²

Da mesma forma, nas famílias com filhos adolescentes/adultos deste estudo, verificou-se que a preservação da autonomia dos filhos foi essencial. Estudo desenvolvido com adolescentes com doença crônica, confere resultados semelhantes ao deste estudo.¹⁶ Embora estes adolescentes busquem levar uma vida como outras pessoas de sua faixa etária, é necessário que tenham consciência de sua doença, dos cuidados especiais e de suas responsabilidades. Outro fator apontado pelas famílias entrevistadas, foi a convivência com a possibilidade de morte que provocou os sentimentos de medo, insegurança e despreparo para falar sobre o assunto com o familiar. Autores afirmam que a enfermagem pode ser o diferencial no processo de diálogo e aceitação da nova realidade, amenizando as frustrações e medos neste processo.¹⁷

CONCLUSÃO

Embora as limitações deste estudo, decorrentes de sua própria natureza qualitativa e do número reduzido de participantes, sejam consideráveis, o conjunto de necessidades apontadas como prioritárias para as famílias de pessoas com doenças raras se constitui em uma base para a reflexão sobre questões importantes relacionadas a saúde dessas pessoas. Dentre essas questões estão a organização dos serviços de saúde e as práticas profissionais que neles são desenvolvidas.

As doenças raras representam um grande desafio pois requerem estratégias que possam melhorar o acesso à serviços de prevenção, diagnóstico e tratamento das pessoas acometidas. Entretanto, é uma condição que, de certa forma, coloca estas pessoas e suas famílias à margem do sistema de saúde, que habitualmente está organizado para atender as doenças mais frequentes na população. Desta forma, se configura para as famílias uma condição de maior vulnerabilidade não somente pela existência de uma patologia em um de seus membros, mas, principalmente, porque nem sempre recebem o diagnóstico com prontidão e, raramente, encontram serviços preparados para atendê-las. Ao mesmo tempo, são famílias que precisam se adaptar às novas funções, reorganizar a vida de seus membros para assumirem os cuidados que a doença demanda.

Por outro lado, é necessário ter clareza que trabalhar com pessoas acometidas por algum tipo de doença rara e suas famílias não significa trabalhar com a minoria, mas com repercussões significativas e de relevância crescente não somente para as famílias, mas, também, para os profissionais, os gestores e as instituições sociais e de saúde. O atendimento a essa parcela da população precisa contar com serviços e profissionais capazes de responder suas necessidades e atuarem nos níveis primário, secundário e terciário, considerando que no Brasil os serviços de referência ainda 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 nem sempre respondem plenamente às necessidades das famílias. Assim, evidencia-se a necessidade da enfermagem se apoiar em disciplinas de outras áreas, como a advocacia, para oferecer suporte as famílias de maneira mais resolutiva.

REFERÊNCIAS

1. Ministério da Saúde (BR). Portaria n 199 de 30 de janeiro de 2014: Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília (DF): MS; 2014.
2. Dominguez B. Pessoas afetadas com doenças complexas e pouco conhecidas se mobilizam para viabilizar políticas públicas e combater preconceitos. Radis [internet]. 2015 Fev [cited 2016 Apr 21]; 149:12-7. Available from: http://www6.enasp.fiocruz.br/radis/sites/default/files/radis_149_site.pdf

3. Aith F, Bujdoso Y, Nascimento PR, Dallari SG. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. *Rev Direito Sanitário* [internet]. 2014 [cited 2016 Apr 21]; 15(1):10-39. Available from: <http://www.revistas.usp.br/rdisan/article/view/82804>
4. Anderson M, Elliott EJ, Zurynskil YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet J Rare Dis* [internet]. 2013 [cited 2016 Apr 21]; 8:22. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23398775>.
5. Guillevina L. The national plan for orphan rare diseases: nearly 10 years on. *Rev Neurol* 2013; 169 (1 Suppl 1):S9-11.
6. Luboya E, Tshilonda JCB, Ekila MB, Aloni MN. Psychosocial impact of sickle cell disease in the parents of children living in Kinshasa, Democratic Republic of Congo: a qualitative study. *Pan Afr Med J*. 2014; 19:5.
7. Bronfenbrenner U. *Making human beings human: bioecological perspectives on human development*. California (US): Sage Publication; 2005.
8. Elo S, Kääriäinen M, Kanste O, Pölkki T, Utriainen K, Kyngäs H. Qualitative content analysis: a focus on trustworthiness. [internet]. *Sage Open*. 2014 [cited 2016 Apr 21]; 1-10. Available from: <http://sgo.sagepub.com/content/4/1/2158244014522633>.
9. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul Enferm* [Internet]. 2015 Dec [cited 2016 Apr 22]; 28(5):395-400. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/ape/v28n5/1982-0194-ape-28-05-0395.pdf>
10. Frossard VC, Dias MCM. O impacto da internet na interação entre pacientes: novos cenários em saúde. *Interface Comunicação, Saúde Educação*. [Internet]. 2016 [cited 2016 Apr 22]; 20(57):349-61. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/icse/2016nahead/1807-5762-icse-1807-576220141334.pdf>
11. Pimentel EC, Luz GS, Peloso SM, Carvalho MDB. Using the internet to exchange information and experience on cystic fibrosis. *Investigación Educ Enferm* [internet]. 2013 [cited 2016 Apr 22]; 31(3):457-63. Available from: <http://aprendeenlinea.udea.edu.co/revistas/index.php/iee/article/view/17506/15234>
12. Tavares KO, Carvalho MDB, Peloso SM. Difficulties experienced by the mothers of people with cystic fibrosis. *Texto Contexto Enferm* [internet]. 2014 Abr-Jun [cited 2016 Apr 22]; 23(2): 294-300. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0104-07072014000200294&script=sci_arttext&tlng=pt
13. Gauducheau N. Internet et le soutien social. In: Thoeer C, Levy JJ. *Internet et Santé: acteurs, usage et appropriations*. Quebec (CA) : Presses de l'Université du Québec; 2012. p. 506.
14. Luz GS, Carvalho MDB, Silva MRS. The meaning of a cystic fibrosis support organization from the family perspective. *Texto Contexto Enferm* [internet]. 2011 [cited 2016 Apr 22]; 20(1):127-34. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-07072011000100015
15. Afonso SBC, Gomes R, Mitre RMA. Narrativas da experiência de pais de crianças com fibrose cística. *Interface Comunic, Saúde Educ* [internet]. 2015 [cited 2016 Apr 22]; 19(55):1077-88. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1414-32832015000401077&script=sci_abstract&tlng=pt
16. Barbosa TA, Reis KMN, Lomba GO, Alves GV, Braga PP. Rede de apoio e apoio social às crianças com necessidades especiais de saúde. *Rev Rene* [internet]. 2016 Jan-Feb [cited 2016 Apr 22]; 17(1):60-6. Available from: <http://www.revistarene.ufc.br/revista/index.php/revista/article/viewFile/2195/pdf>
17. Barreto TSM, Sakamoto VTM, Magagnin JS, Coelho DF, Waterkemper R, Canabarro ST. Experience of parents of children with congenital heart disease: feelings and obstacles. *Rev Rene* [internet]. 2016 Jan-Feb [cited 2016 Apr 22]; 17(1):128-36. Available from: <http://www.periodicos.ufc.br/index.php/rene/article/view/2614>