



Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde^a

Genetic disease in the family: trajectories and experiences in public health services

Enfermedad genética en la familia: trayectorias y experiencias en servicios públicos de salud

Laura Helena Gerber Franciscatto¹

Mara Regina Santos da Silva¹

Alessandro Marques dos Santos²

Adriane Maria Netto de Oliveira¹

Keterlin Salvador³

1. Universidade Federal do Rio Grande, Escola de Enfermagem, Programa de Pós-Graduação em Enfermagem. Rio Grande, RS, Brasil.

2. Universidade Católica de Pelotas.

Pelotas, RS, Brasil.

3. Universidade Regional Integrada

do Alto Uruguai e das Missões.

Frederico Westphalen, RS, Brasil.

RESUMO

Objetivo: Identificar trajetórias e experiências em serviços de saúde de famílias que possuem filhos com doenças genéticas. **Método:** Estudo de abordagem qualitativa, cujos dados foram coletados por meio de entrevistas com 15 famílias representadas pelas mães cuidadoras que possuem filhos com Doença Genética, residentes na região norte do Rio Grande do Sul, de março a maio de 2018. A análise dos dados ocorreu através da análise temática. **Resultados:** O diagnóstico da doença genética acarretou mudanças nas famílias, pela procura de tratamento junto aos serviços de saúde para atender as necessidades do filho. Para ter acesso a serviços especializados, algumas famílias precisaram deslocar-se para centros de referência em cidades maiores. As famílias vivenciaram dificuldades como despreparo dos profissionais de saúde, falta de organização dos serviços, processos de judicialização dos recursos e necessidade de Redes de Atenção à Saúde estruturadas. **Conclusão:** O profissional enfermeiro assume papel fundamental para prover às famílias o acesso à informação, à tomada de decisão e à organização da gestão e do gerenciamento dos serviços de saúde e de enfermagem para atender às demandas que a doença genética condiciona ao indivíduo e à família.

Palavras-chave: Genética; Enfermagem; Serviços de saúde; Família; Pesquisa qualitativa.

ABSTRACT

Objective: To identify the trajectories and experiences of families of children with genetic diseases in health services. **Method:** A qualitative study, with data collected through interviews with 15 families and caregivers of children with Genetic Disease, living in the northern region of Rio Grande do Sul. Interviews were conducted from March to May 2018. Data analysis was based on thematic analysis. **Results:** A genetic disease diagnosis led to families' changes due to the demands of treatment, and also the needs of the child for being met by health services. To access specialized services, some families needed to travel to referral centers in larger cities. Families experienced difficulties such as unprepared health professionals, lack of organization of services, judicialization of resources, and need for structured Health Care Networks. **Conclusion:** The professional has the fundamental role of providing families with access to information and are responsible for decision making and for the organization and management of health and nursing services to meet the demands imposed on the individual and the family by the genetic disease.

Keywords: Genetics; Nursing; Health services; Family; Qualitative Research.

RESUMEN

Objetivo: Identificar trayectorias y experiencias en servicios de salud de familias que poseen hijos con enfermedades genéticas. **Método:** Estudio de abordaje cualitativo, cuyos datos fueron recolectados por medio de entrevistas con 15 familias representadas por las madres cuidadoras que poseen hijos con enfermedad genética, residentes en la región norte de Rio Grande do Sul, de marzo a mayo de 2018. El análisis de los datos ocurrió a través del análisis temático. **Resultados:** El diagnóstico de la enfermedad genética trajo cambios en las familias, por la demanda de tratamiento junto a los servicios de salud para atender a las necesidades del hijo. Para acceder a servicios especializados, algunas familias necesitaban desplazarse a centros de referencia en ciudades más grandes. Las familias experimentaron dificultades como la falta de preparo de los profesionales de salud, falta de organización de los servicios, procesos de judicialización de los recursos y necesidad de Redes de Atención a la salud estructuradas. **Conclusión:** El profesional enfermero asume un papel fundamental para proporcionar a las familias acceso a la información, a la toma de decisiones y a la organización de la gestión y gestión de los servicios de salud y enfermería para satisfacer a las demandas que las enfermedades genéticas condicionan al individuo y a la familia.

Palabras clave: Genética; enfermería; Servicios de salud; Familia; Investigación Cualitativa.

Autor correspondente:

Laura Helena Gerber Franciscatto.
E-mail: laura.gerber.franciscatto@gmail.com

Recebido em 18/04/2019.

Aprovado em 20/08/2019.

DOI: 10.1590/2177-9465-EAN-2019-0128

INTRODUÇÃO

Mundialmente, cerca de 7,6 milhões de crianças nascem a cada ano com malformações genéticas e congênitas, sendo que dessas, 90% são em países de renda média e baixa. Nos países desenvolvidos, essas doenças consistem na segunda causa principal de mortalidade infantil em menores de um ano de idade, com uma prevalência de 25 - 60 por 1000 nascimentos.^{1,2}

Os defeitos congênitos e genéticos tornaram-se relevantes na saúde pública uma vez que são responsáveis por 20% das mortes em menores de um ano, excedendo a soma total entre a terceira e quarta causa, que são, respectivamente, relacionadas com doenças respiratórias e doenças infecciosas. Ademais, os defeitos congênitos e genéticos são responsáveis por mais de um terço do total de internações pediátricas em alguns hospitais de atendimento no Brasil.²

As doenças genéticas (DG) caracterizam-se, habitualmente, por serem crônicas e progressivas, o que acarreta mudanças na vida familiar, que precisa reestruturar seu cotidiano para acolher e cuidar da criança doente. Geralmente, a família não está preparada para receber o diagnóstico de uma doença incurável de longa duração entre seus membros.³

Indiscutivelmente, a família passa a ter uma ligação com os serviços de saúde, pois, na maior parte dos casos, a DG impõe ao paciente limitações de ordem motora, cognitiva, emocional ou de outra natureza, sendo que o paciente pode ser acompanhado em níveis primário, secundário e terciário por um período muito longo, geralmente por anos. No caso de crianças que evoluam cronicamente, os serviços de saúde representam um ponto forte da sua rede de apoio e tratamento.⁴

O enfrentamento de uma DG pode trazer implicações importantes para a família. As instituições de saúde, nem sempre estão preparadas para atendê-las. Na sua trajetória em busca de ajuda, as famílias se deparam com a falta de informação a respeito da doença, dificuldade de acesso ao diagnóstico e tratamento, falta de equipes com profissionais de saúde qualificados, bem como a escassez de centros de referência no atendimento em genética.^{4,5}

A maneira como a família é amparada no momento do diagnóstico de uma DG interfere na experiência de enfrentamento da enfermidade. Ao se relacionarem com profissionais de saúde que proporcionam suporte e esclarecimento, as mães se sentem seguras para assumir o cuidado integral, visto que o acolhimento e a empatia as fortaleceram. Os profissionais precisam ajudar as famílias a reconhecerem suas forças e potencialidades, bem como suas fragilidades e necessidades, apoiando-as e instrumentalizando-as, para que possam cuidar de seu familiar da melhor maneira possível.⁶

No intuito de dar suporte institucional às famílias com DG foi instituído em 2009 a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC), que tinha como proposta organizar uma rede de serviços que realizasse ações de promoção, prevenção, diagnóstico, aconselhamento e tratamento para os casos identificados. Além disso visava-se que a mesma fosse incorporada e implementada pelo SUS em todos os níveis de

atenção, articulando dessa forma a rede de atenção básica com ações de prevenção e identificação de casos para serem encaminhados à atenção especializada.^{2,7,8,9,10} Sobretudo, a Política veio à tona com a finalidade de estruturar, no SUS, uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada que permitisse a atenção integral em genética clínica e a melhoria do acesso a esse atendimento.

No que concerne à organização da atenção do cuidado às pessoas com doenças raras, foi aprovado em 2014 a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) estruturada em dois grandes eixos: Eixo I - composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos: a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; e c) erros inatos de metabolismo; e Eixo II - composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos: i) infecciosas; ii) inflamatórias; e iii) autoimunes. A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na PNAIPDR está estruturada pela Atenção Primária à Saúde e Atenção Especializada.¹¹

A maneira e rapidez com que os novos conhecimentos genômicos, com potencialidade de aplicação ao cuidado, vem sendo descobertos, traça um novo modelo de atenção à saúde, moldando um novo significado ao cuidado de saúde baseado em genômica, que consiste no processo que abrange o diagnóstico, a prevenção e a terapêutica baseados nos genes. Esse processo considera as manifestações de saúde e doença como resultantes das combinações entre o genoma humano e as influências do meio ambiente externo e interno de um indivíduo. Assim, para atender as novas demandas de cuidado, é imprescindível que esses avanços sejam integrados ao cuidado de enfermagem.¹²

Sendo assim, o enfermeiro pautado nas suas competências e como líder da equipe de saúde, necessita estar imbuído de conhecimentos científicos em genética e genômica, para que possa prestar uma assistência de qualidade, a fim de integrar esses conhecimentos na prática clínica na atual Era Pós-Genômica.

Estudiosos da área da genética apontam subsídios para a prática de enfermagem neste contexto, a partir do desenvolvimento de atividades relacionadas ao cuidado, à educação, à gestão e à pesquisa. Destaca-se como competência do enfermeiro realizar consulta de enfermagem, buscando, por exemplo, obter e avaliar história familiar genética de no mínimo três gerações, incorporar as tecnologias e informações em genética e genômica na sua prática de trabalho, passar informação correta, de credibilidade e atualizada sobre os recursos e serviços existentes, avaliar os conhecimentos, percepções e respostas do cliente frente às informações fornecidas, bem como favorecer sua interpretação e facilitar o encaminhamento aos serviços especializados.^{13,14}

A questão que norteou esse estudo foi: Quais os caminhos percorridos pelas famílias de pessoas com DG em busca de ajuda em serviços públicos de saúde? Assim, o presente artigo teve por objetivo identificar trajetórias e experiências em serviços de saúde de famílias que possuem filhos com doenças genéticas.

MÉTODO

Estudo exploratório com abordagem qualitativa. Esse tipo de abordagem enfoca opiniões, crenças, valores, representações, relações e ações humanas e sociais, tendo como base o ponto de vista participantes e o sentido que eles atribuem as experiências vivenciadas.¹⁵

O estudo teve como participantes 15 mães cuidadoras que possuem filhos com Doença Genética (DG). Os participantes foram selecionados na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de um município da região norte do Rio Grande do Sul, Brasil. Os critérios de inclusão do estudo foram: 1) ser pai, mãe e/ou familiar próximo do indivíduo com DG; 2) faixa etária acima de dois anos para os indivíduos com diagnóstico de DG; 3) o indivíduo com diagnóstico de DG estar frequentando a APAE em pauta; 4) idade mínima de participação no estudo de 18 anos para os familiares. Critérios de exclusão: Os participantes que por motivos de saúde não compareceram à APAE no período estabelecido para a coleta de dados, foram excluídos do estudo, havendo apenas uma exclusão.

A amostra foi definida por conveniência, os profissionais da APAE indicaram as mães que teriam disponibilidade e interesse em participar da pesquisa. O número de participantes foi definido pela saturação de dados.¹⁶ 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).

Os dados foram coletados entre março e maio de 2018, por meio de entrevistas semiestruturadas e gravadas com o consentimento dos participantes. Para a coleta de dados utilizou-se um roteiro de entrevista semiestruturada composto de uma questão norteadora. "Como é para a família o acesso aos serviços de saúde/centros de referência da doença?". Utilizou-se um gravador de áudio para registro dos dados, posteriormente as entrevistas foram transcritas na íntegra, para análise do conteúdo. Para preservar o anonimato, as famílias são apresentadas por um código formado pela letra F (família) seguida do número das entrevistas (F1, F2, F3, F4, F5... e F15).

As entrevistas ocorreram na APAE e no domicílio, conforme disponibilidade das mães cuidadoras, mediante agendamento prévio via telefone, cujo contato das mães cuidadoras foi fornecido pela APAE. Nenhuma das mães contatadas recusou-se a participar da pesquisa. Apesar de algumas entrevistas terem sido realizadas no domicílio das famílias, os outros membros familiares não estiveram presentes. As entrevistas foram realizadas exclusivamente entre as mães cuidadoras e os pesquisadores, sendo que cada uma foi realizada individualmente e na presença de um ou dois dos pesquisadores, tendo duração média de 30 minutos. Ressalta-se que nenhum dos pesquisadores estava inserido no serviço da APAE anteriormente, bem como não possuíam vínculo ou qualquer relação prévia com os participantes.

No que diz respeito à caracterização das famílias que fizeram parte do estudo, oito delas residiam na zona urbana e sete na zona rural. Em relação à idade das mães cuidadoras que possuíam filhos com DG, 11 tinham mais de 35 anos de idade.

No que concerne a escolaridade destas mães, seis possuíam ensino fundamental incompleto, quatro ensino médio completo, duas ensino fundamental completo, duas ensino superior e uma pós-graduação em nível de especialização. Por fim, quanto à renda das famílias que fizeram parte do estudo, sete recebiam acima de dois salários mínimos, enquanto quatro recebiam de um a dois salários e quatro até um salário mínimo.

A maioria dos pais cinco são agricultores, seguidos de vendedores três, empresários dois e aposentados dois, enquanto que as mães em sua maioria desempenham tarefas do lar quatro, na agricultura três e aposentadas três. Em relação ao estado civil, 12 casais encontram-se na situação de casados. No que diz respeito aos filhos destes casais, evidenciou-se dois filhos por casal (sete casais), três filhos (cinco casais) e um filho (três casais). Em relação a idade destes filhos, seis têm de dois a nove anos, seis de 10 a 19 anos e três de 20 a 30 anos. Sendo que destes, oito são do sexo masculino, e sete são do sexo feminino.

As DG mais prevalentes nesta pesquisa foram: Síndrome de Down (nove), seguido da Distrofia Muscular de Duchene (dois), Síndrome de Rett (dois) e síndrome de Treacher Collins (dois). Ainda, a síndrome de Dandy Walker também foi relatada em um dos casos.

Os dados foram analisados a partir da leitura do material empírico, buscando a particularidade dos discursos por meio da técnica de análise temática,¹⁷ seguindo as seguintes etapas: leitura e releitura das entrevistas; codificação das informações; delimitação dos núcleos temáticos utilizando como referência as regularidades e padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados durante as entrevistas, assim resultaram dois núcleos temáticos: Itinerário diagnóstico e terapêutico; e Experiências de famílias que possuem filhos com Doenças Genéticas nos serviços públicos de saúde. A aprovação ética do estudo foi obtida do Comitê de Ética e Pesquisa da instituição proponente sob o número do CAAE: 79500317700005324 e parecer nº 184/2017.

RESULTADOS

Itinerários diagnóstico e terapêutico

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

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

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

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

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

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

As famílias estudadas, na sua totalidade, buscaram como primeiro recurso a Unidade Básica de Saúde (UBS) sendo que dez famílias foram encaminhadas ao pediatra e cinco famílias ao médico neurologista.

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

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

No que se refere a confirmação do diagnóstico de uma DG, onze famílias referiram ter realizado o exame de cariótipo. Para algumas famílias, a confirmação por meio do exame trouxe um convencimento maior sobre a DG do filho e uma certeza de que estavam com o diagnóstico correto. A partir dessa constatação iniciou-se a busca pelas especialidades na área da genética. Algumas mães cuidadoras sentiram-se conformadas após a realização do exame genético.

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

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

Evidenciou-se neste estudo que, a partir da constatação do diagnóstico, os profissionais de saúde que realizaram o atendimento às famílias entenderam a necessidade do encaminhamento para os serviços de referência em genética. No entanto, no município pertencente as famílias estudadas não havia serviços especializados nesta área, sendo que dez famílias acabaram encaminhadas para a capital do Estado, onde localizavam-se a maioria destes serviços. É neste momento que as famílias vivenciavam uma verdadeira peregrinação na busca por tratamento e acompanhamento da DG, conforme explicitado nas falas a seguir:

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

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

Uma das grandes dificuldades enfrentadas por cinco famílias foi ter que percorrer longas distâncias em busca de tratamento, que salientaram a necessidade de ter um acesso mais facilitado a esses recursos. Entendem a importância de existirem serviços de referência mais próximos e maior quantidade de profissionais especializados; conforme observado na fala de três mães cuidadoras:

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

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

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

Para além dos serviços especializados na área da genética, outra trajetória percorrida pelas famílias, em sua totalidade, foi em busca de uma instituição que atenda às necessidades requeridas pelas crianças com deficiência. Neste contexto, elas encontraram apoio na APAE. Esta instituição, localizada na cidade do presente estudo, possibilitou a melhoria da qualidade de vida da pessoa com deficiência, que encontrou suporte de profissionais de diversas áreas como: psicólogos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, pedagogos, assistente social, entre outros.

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

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

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

Ao se depararem com o diagnóstico de uma doença até então desconhecida, as famílias, na sua totalidade, buscaram por esclarecimentos sobre a situação de saúde de seus

filhos, prognóstico, tratamentos e cuidados a serem realizados. Porém, para sete famílias a falha na organização dos serviços de saúde, bem como nos processos de encaminhamentos às especialidades deixaram estas famílias frustradas diante da pouca informação fornecida pelos profissionais de saúde e da falta de confiabilidade dessas; conforme experienciado na fala de duas mães cuidadoras:

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

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

Para duas famílias, o processo de judicialização tornou-se um martírio. Relataram uma verdadeira luta na batalha pelo acesso aos medicamentos, tratamentos e procedimentos cirúrgicos. Ademais, no relato de três mães cuidadoras, compreendeu-se a dificuldade em conseguir algo no serviço de saúde por via judicial, pois é visto como um processo lento e burocrático.

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

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

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

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

[...] tu vê o despreparo dos profissionais e de alguns serviços de saúde, o atendimento pelo SUS não abrange

todas as especialidades. A rede não funciona ou não aparece. [...] (F4).

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

DISCUSSÃO

A doença genética (DG) afeta os membros do microcontexto familiar que reestruturam seu cotidiano para acolher e cuidar da criança doente, necessitando de auxílio na prestação dos cuidados diários e contínuos. As famílias se mobilizam, buscando todo tipo de tratamento necessário, na tentativa de encontrar serviços e profissionais que possam atender a criança com eficácia. Frente a isso, o contexto atual da saúde brasileira preconiza um trabalho em saúde interdisciplinar, coletivo, com a integração dos diferentes serviços para que os indivíduos possam ser cuidados de maneira integral.¹⁸

O primeiro recurso utilizado pelas famílias, a partir da manifestação dos sinais e sintomas da criança, foi a Unidade Básica de Saúde (UBS). É neste cenário que se faz necessário abordar a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC), instituída no ano de 2009, que traz as UBS como responsáveis por realizar os procedimentos de baixa complexidade como a identificação, referência e o acompanhamento de indivíduos com DG.¹⁹

Contudo, sabendo-se que 80% das doenças raras são de origem genética e afetam cerca de 8% da população mundial, a falta de uma perspectiva ampla, considerando as especificidades das diferentes necessidades das doenças raras como um todo no âmbito do SUS, de modo a oferecer respostas para tais desordens genéticas, tem sido uma barreira importante, dificultado o acesso dos pacientes a uma assistência adequada.^{5,8} Em resposta a essas necessidades, o Ministério da Saúde propôs a Portaria GM/MS nº 199/2014, que implementou a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), aprovando as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no SUS, além de instituir incentivos financeiros de custeio.¹¹

A PNAIPDR tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha. O principal objetivo desta recente política é reduzir a mortalidade, e contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos.^{5,11,10}

O município do presente estudo localizado na região norte do Rio Grande do Sul, não possui atendimento especializado na área da Genética. Portanto, as famílias de pessoas com DG, necessitaram percorrer grandes distâncias até a capital do

Estado, onde os centros de referência em genética comumente se localizam.

Para atender a essa necessidade, foi instituído pelo Ministério da Saúde, o Programa do Tratamento Fora do Domicílio (TFD) pela portaria nº 55/99 da Secretaria de Assistência à Saúde. O TFD visa garantir, através do SUS, tratamento médico a pacientes portadores de doenças não tratáveis no município de origem quando esgotado todos os meios de atendimento. Portanto, o TFD incide em uma ajuda de custo ao paciente, e ao acompanhante em alguns casos. No entanto, na totalidade das famílias deste estudo, não evidenciou-se a representação desta ajuda.²⁰

Estudo²¹ realizado no estado do Rio Grande do Sul, com o objetivo de caracterizar itinerário diagnóstico e terapêutico realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, mostrou que essas encontraram suporte diagnóstico e acompanhamento multiprofissional nos serviços de referência, geralmente localizados nas capitais. Também, evidenciou a necessidade de serviços qualificados próximos daquelas que não residem nos grandes centros, onde os serviços de referência estão localizados.²¹

Os indivíduos do estudo fazem acompanhamento na instituição denominada Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), esta é uma entidade Brasileira que trabalha com pessoas com deficiência intelectual, múltipla e transtorno global do desenvolvimento, sempre buscando um atendimento completo voltado a melhoria das potencialidades físicas, intelectuais, afetivas e sociais, num ambiente acolhedor e adequado às necessidades de cada usuário, possibilita a atuação de uma equipe multidisciplinar que contribui para o melhor manejo das implicações originadas pela DG. Cabe à equipe multiprofissional planejar e desenvolver ações singulares e complementares para que a assistência oferecida seja integral e vá ao encontro das necessidades da criança e sua família.²²

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

Estudo,⁴ desenvolvido no Rio Grande do Sul, com objetivo de identificar as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, mostrou que a necessidade de acesso aos serviços sociais e de saúde foi referida como prioritária pela totalidade das famílias. Relataram sentirem-se impotentes diante da pouca informação fornecida. As idas e vindas aos serviços de saúde se tornaram momentos estressantes e não resolutivas. A necessidade de conhecimento sobre a doença também foi definida como prioritária pela maioria das famílias estudadas, visto que os pais, frequentemente, sentem-se frustrados quando se deparam com a falta de conhecimento entre os profissionais de saúde e na sociedade em geral.

Conforme apresentado no estudo, as famílias vivenciam a necessidade de suporte judicial para garantir a continuidade do tratamento, uma vez que as medicações, os exames,

as necessidades de tratamento cirúrgico contribuem para o aumento das despesas no contexto familiar. Não obstante, a saúde é reconhecida, em leis nacionais e internacionais, como um direito fundamental que deve ser garantido pelos Estados aos seus cidadãos, por meio de políticas e ações públicas que permitam o acesso de todos, garantindo seu bem-estar. Sendo que o direito à saúde implica a disponibilização de serviços e insumos de assistência à saúde, sendo legitimada como um direito social, que comporta uma dimensão individual e outra coletiva em sua realização.²³

O Brasil ainda apresenta diversas lacunas no que tange à atenção às DG, dentre eles: serviços de genética limitados; escassez de profissionais capacitados na área; inexistência do cargo de médico geneticista no SUS, sendo este profissional encontrado somente em instituições de pesquisa e universidades; dificuldades de acesso aos serviços especializados, que concentram-se nas grandes capitais do Brasil, dificultando o acesso das famílias que residem em municípios menores; alto custo dos exames laboratoriais; medicamentos e dificuldades na referência e contra referência. Estes fatores contribuem para a desassistência de famílias com DG e deficiências em suas necessidades de saúde.^{8,24}

Na afirmativa das mães do presente estudo, o atendimento as crianças que possuem DG deveriam ser compostas de uma rede estruturada que atenda especificamente as demandas que essas doenças condicionam. Historicamente a genética já está inclusa no SUS desde 1989, e constituiu-se avançando na concretização de políticas públicas voltadas para as pessoas com deficiência. Ademais, a recente Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC) considera a necessidade de estruturar no SUS uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada que permita a atenção integral em Genética Clínica e a melhoria do acesso a esse atendimento especializado.¹⁹

De fato, a PNAIGC que foi incorporada pela PNAIPDR representou um grande avanço para o SUS. Porém, ainda se mostra muito aquém do esperado para a realidade das doenças genéticas, particularmente, na Atenção Primária à Saúde (APS).^{2,5,8,10,25}

Dentre os principais fatores que corroboram para os entraves da operacionalização dessa Portaria destaca-se a falta de recursos humanos especializados e instrumentos para a identificação e atendimento a famílias e/ou indivíduos com doenças genéticas em risco, e assim atender a esse tipo de demanda.^{5,8,10} Isso se dá, em parte, devido a carência de um ensino voltado e especializado nessa área nas grades curriculares brasileiras.^{7,10}

Ressalta-se que no Brasil, existem poucos serviços especializados no diagnóstico de doenças genéticas, bem como no acompanhamento prospectivo destes pacientes e seus familiares. Esses serviços estão, em sua maioria, alocados em hospitais-escola e também em instituições privadas oferecendo, nesses casos, um atendimento de alto custo, deixando o acesso cada vez mais restrito e dificultoso.^{2,8} Agravando as dificuldades de acesso, esses serviços se localizam em grandes centros populacionais (geralmente em capitais, especialmente na Região Sudeste e Sul).⁸

As famílias que necessitam de suporte dos serviços de saúde, na maioria das vezes se deparam com uma verdadeira peregrinação frente às questões de saúde que a DG implica. O acesso e o consumo de serviços proporcionados aos indivíduos com DG, ou sob risco de apresentarem patologias geneticamente determinadas, têm se mostrado aquém do esperado, exemplo claro da divergência entre a "teoria" constitucional e a realidade dos serviços brasileiros de genética.⁹

Logo, percebe-se a necessidade de ações para se organizar o atendimento inicial, diagnóstico, exames complementares, serviços de referência e contra referência, estratégias de tratamento e a continuidade do cuidado, de forma a atender integralmente as pessoas que enfrentam uma DG.⁹

No discurso deste artigo enfatiza-se o atendimento dos profissionais de saúde às pessoas acometidas por DG, cabe aqui ressaltar e pontuar a atuação do profissional enfermeiro e seu papel enquanto parte integrante da equipe multiprofissional. A assistência de enfermagem inicia no primeiro contato com a família, sendo o enfermeiro responsável pelos cuidados primários, pelo conforto, acolhimento e o bem-estar de seus pacientes, oferecendo o cuidado integral, gerando a autonomia dos clientes pela educação em saúde. Neste cenário, é essencial para o enfermeiro criar vínculos com o paciente e sua família, para que possa garantir informações essenciais sobre as condições de saúde física e mental desses indivíduos.²⁶

Através de ações educativas, o enfermeiro deve atuar como um facilitador do ajuste familiar, a partir do conhecimento científico, aliando a teoria à prática, de modo a fornecer esclarecimentos sobre os cuidados e recursos terapêuticos disponíveis e planejar ações de acordo com as necessidades, para que os pacientes e seus familiares consigam conviver com a DG de forma mais harmônica, diminuindo o medo e a angústia que são presentes na vida destas pessoas.²²

CONCLUSÃO E IMPLICAÇÕES PARA A PRÁTICA

As doenças genéticas (DGs) tiveram uma repercussão significativa na vida das famílias do estudo, desde a manifestação dos primeiros sintomas, da descoberta e confirmação do diagnóstico como também o acompanhamento, tratamento nos serviços de saúde e a judicialização para aquisição de medicamentos. Diante deste processo, os serviços de saúde, bem como o profissional enfermeiro assumem neste cenário, papel fundamental para prover às famílias o acesso à informação, a tomada de decisão e a organização da gestão e do gerenciamento dos serviços de saúde e de enfermagem para atender às demandas que a doença genética condiciona no indivíduo e na família.

O despreparo do pessoal de saúde e a organização dos serviços de saúde dificultam o atendimento integral às necessidades e demandas das famílias, assim como a adaptação da família, tendo em conta a cronicidade da DG e a possibilidade de desenvolvimento de complicações clínicas e internações hospitalares recorrentes.

Neste contexto, os resultados do estudo evidenciam a necessidade de capacitação dos profissionais de saúde e a reorganização assistencial nos serviços de saúde. Os enfermeiros podem contribuir facilitando os caminhos percorridos e vivenciados junto das famílias, desempenhando um papel primordial neste processo, suprimindo as suas necessidades, seja por meio de atividades clínicas assistenciais, educacionais, organizacionais e de pesquisa.

Além disso, é necessário um investimento maior no desenvolvimento de programas de capacitação e educação permanente, e um novo direcionamento dentro dos cursos de graduação em enfermagem. Também, é necessário o desenvolvimento de novos estudos acerca dos conhecimentos dos enfermeiros nas questões que envolvem a genética/genômica e os cuidados prestados as pessoas com DG, no intuito de evidenciar as lacunas presentes nestas questões de forma a possibilitar a prestação de um cuidado efetivo, diretivo, específico, humano e de qualidade.

Embora este estudo comporte limitações importantes principalmente pelo número reduzido de participantes, seus resultados podem embasar o meio científico, acadêmico e as práticas dos profissionais que atuam diretamente com indivíduos e famílias que possuem a DG como parte de seu processo de viver. No que diz respeito a trabalhos futuros, novas pesquisas poderiam ser adicionadas tais como analisar quais são as dificuldades apresentadas pelos profissionais de saúde no manejo das questões referentes a genética e genômica e/ou identificar quais são os fatores que interferem na implementação e operacionalização da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS, bem como a efetivação das Redes de Atenção à Saúde nas três esferas de governo no tocante ao cuidado integral aos indivíduos e famílias que sofrem com doenças genéticas.

REFERÊNCIAS

1. Fontinele DCSS, Silva ANS, Pereira DEWFA, Santos DB, Melo SBF, Leite AG. Doenças genéticas e inclusão escolar no estado do Rio Grande do Norte. *Revista Humano Ser - UNIFACEX* [Internet]. 2015; [cited 2018 jul 20]; 1(1):115-130. Available from: <https://periodicos.unifacex.com.br/humanoser/article/view/629>
2. Passos-Bueno MR, Bertola D, Horovitz DDG, Ferraz VEF, Brito LA. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Mol Genet Genomic Med* [Internet]. 2014 jul; [cited 2018 dec 05]; 2(4):280-291. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4113268/> DOI: <https://doi.org/10.1002/mgg3.95>
3. Santos SMR, Duarte TR, Barroso MD, Jesus MCP. Vivências dos familiares frente à criança com fibrose cística. *J Health Sci* [Internet]. 2017; [cited 2019 jun 11]; 19(2):89-94. Available from: <http://docs.bvsalud.org/biblioref/2017/08/847547/vivencias-dos-familiares-frente-a-crianca-com-fibrose-cistica.pdf> DOI: <http://dx.doi.org/10.17921/2447-8938.2017v19n2p89-94>
4. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. *Texto Contexto - Enferm* [Internet]. 2016; [cited 2018 jul 25]; 25(4):e0590015. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0104-07072016000400311&script=sci_abstract&lng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>

5. Melo DG, Paula PK, Rodrigues SA, Avó LRDS, Germano CMR, Demarzo MMP. Genetics in primary health care and the National Policy on Comprehensive Care for People with Rare Diseases in Brazil: opportunities and challenges for professional education. *J Community Genet* [Internet]. 2015 jul; [cited 2018 dec 05]; 6(3):231-240. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4524835/> DOI: <https://doi.org/10.1007/s12687-015-0224-6>
6. Bolla BA, Fulconi SN, Baltor MRR, Dupas G. Child care with congenital anomaly: family experience. *Esc Anna Nery* [Internet]. 2013 jun; [cited 2019 jul 31]; 17(2):284-290. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-81452013000200012&lng=pt&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/S1414-81452013000200012>
7. Melo DG, Germano CMR, Porciúncula CGG, Paiva IS, Neri JICF, Avó LRS, Néri JICF. Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). *Interface (Botucatu)* [Internet]. 2017; [cited 2019 jun 15]; 21(Suppl 1):1205-16. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-32832017000501205&lng=pt&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1807-57622016.0211>
8. Sales LAP, Lajus TBP. Aconselhamento genético em oncologia no Brasil: realidade e perspectivas. *Rev Med (São Paulo)* [Internet]. 2018; [cited 2019 jun 15]; 97(5):448-53. Available from: <http://www.revistas.usp.br/revistadc/article/view/146568> DOI: <http://dx.doi.org/10.11606/issn.1679-9836.v97i5p448-453>
9. Lopes-Júnior LC, Flória-Santos M, Ferraz VEF, Villa TCS, Palha PF, Bomfim EO, et al. Exequibilidade da atenção integral em genética clínica no sistema único de saúde: ampliando o debate. *Texto Contexto - Enferm* [Internet]. 2014 dec; [cited em 2019 jun 15]; 23(4):1130-1135. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0104-07072014000401130&script=sci_abstract&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/0104-070720140002120012>
10. Lopes-Júnior LC, Carvalho Júnior PM, Ferraz VEF, Nascimento LC, Van Riper M, Flória-Santos M. Genetic education, knowledge and experiences between nurses and physicians in primary care in Brazil: A cross-sectional study. *Nurs Health Sci* [Internet]. 2017 aug; [cited 2019 jun 16]; 19(1):66-74. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/nhs.12304> DOI: <https://doi.org/10.1111/nhs.12304>
11. Ministério da Saúde (BR). Gabinete de Ministro. 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 [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde. 30 jan 2014; [cited 2018 jul 15]. Available from: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
12. Flória-Santos M, Nascimento LC. Perspectivas históricas do Projeto Genoma e a evolução da enfermagem. *Rev Bras Enferm* [Internet]. 2006 jun; [cited 2019 jun 16]; 59(3):358-361. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-71672006000300020&lng=pt&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/S0034-71672006000300020>
13. Williams JK, Feero WG, Veenstra DL, Starkweather A, Cashion AK. Considerations in Initiating Genomic Screening Programs in Health Care Systems. *Nurs Outlook* [Internet]. 2018 nov/dec; [cited 2019 jun 13]; 66(6):570-575. Available from: [https://www.nursingoutlook.org/article/S0029-6554\(18\)30179-9/fulltext](https://www.nursingoutlook.org/article/S0029-6554(18)30179-9/fulltext) DOI: <https://doi.org/10.1016/j.outlook.2018.06.008>
14. Lopes-Júnior LC, Bonfim EO, Flória-Santos M. Genomics-based health care: implications for nursing. *Int J Nurs Didactics* [Internet]. 2015 feb; [cited 2018 jul 25]; 5(2):11-15. Available from: https://www.researchgate.net/publication/272888082_GenomicsBased_Health_Care_Implications_for_Nursing DOI: <http://dx.doi.org/10.15520/ijnd.2015.vol5.iss02.60.11-15>
15. Gil AC. Como elaborar projetos de pesquisa. 5ª ed. São Paulo: Atlas; 2010.
16. Fontanella BJB, Ricas J, Turato ER. Amostragem por saturação em pesquisas qualitativas em saúde: contribuições teóricas. *Cad Saúde Pública* [Internet]. 2008 jan; [cited 2019 jun 16]; 24(1):17-27. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2008000100003 DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2008000100003>
17. Minayo MCS. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. São Paulo (SP): Hucitec/ABRASCO; 2010.
18. Leita MF, Gomes IP, Morais JD, Collet N. Impacto na vida de mães cuidadoras de crianças com doença crônica. *Rev Enferm UERJ* [Internet]. 2015; [cited 2018 jun 02]; 23(4):501-506. Available from: <https://www.e-publicacoes.uerj.br/index.php/enfermagemuerj/article/view/4966> DOI: <http://dx.doi.org/10.12957/reuerj.2015.4966>
19. Ministério da Saúde (BR). Gabinete do Ministro. Portaria n. 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica [Internet]. Brasília (DF): Ministério de Saúde. 20 jan 2009; [cited 2018 jul 15]. Available from: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html
20. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. Portaria n. 55, de 24 de fevereiro de 1999. Dispõe sobre a rotina do Tratamento Fora de Domicílio no Sistema Único de Saúde - SUS, com inclusão dos procedimentos específicos na tabela de procedimentos do Sistema de Informações Ambulatoriais do SIA/SUS e dá outras providências [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 24 fev 1999; [cited 2018 jul 15]. Available from: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/1999/prt0055_24_02_1999.html
21. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul Enferm* [Internet]. 2015 aug; [cited 2018 aug 02]; 28(5):395-400. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-21002015000500395&lng=pt&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>
22. Machado AN, Nóbrega VM, Silva MEA, França DBL, Reichert APS, Collet N. Doença crônica infantojuvenil: vínculo profissional-família para a promoção do apoio social. *Rev Gaúch Enferm* [Internet]. 2018; [cited 2018 aug 08]; 39:e2017-0290. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-14472018000100434&lng=pt&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1983-1447.2018.2017-0290>
23. Leite IC, Bastos PRHO. Judicialização da saúde: aspectos legais e impactos orçamentários. *Argum* [Internet]. 2018; [cited 2019 jun 15]; 10(1):102-117. Available from: <http://periodicos.ufes.br/argumentum/article/view/18659> DOI: <https://doi.org/10.18315/argumentum.v10i1.18659>
24. Vieira DKR, Favoreto CAO. Narrativas em saúde: refletindo sobre o cuidado à pessoa com deficiência e doença genética no Sistema Único de Saúde (SUS). *Interface (Botucatu)* [Internet]. 2016 mar; [cited 2019 jun 15]; 20(56):89-98. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-32832016000100089&lng=pt&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1807-57622015.0203>
25. Lima MADFD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciênc Saúde Coletiva* [Internet]. 2018 oct; [cited 2018 aug 06]; 23(10):3247-3256. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232018001003247&lng=pt&tlng=pt DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1413-812320182310.14762018>
26. Almeida MM, Santos MS, Silva FWT. Nursing care in Sickle Cell Disease in the Family Health Strategy. *J Res Fundam Care* [Internet]. 2018; [cited 2018 aug 14]; 10(1):36-45. Available from: <http://www.seer.unirio.br/index.php/cuidadofundamental/article/view/5966> DOI: <http://dx.doi.org/10.9789/2175-5361.2018.v10i1.36-45>

^a Artigo extraído da tese intitulada O processo de viver de famílias que possuem filhos com doença genética: estratégias de enfrentamento, apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Escola de Enfermagem (EEnf) da Universidade Federal do Rio Grande (FURG), 2018, de autoria de Laura Helena Gerber Franciscatto orientada por Mara Regina Santos da Silva.