



Universidade de Brasília
Instituto de Psicologia
Departamento de Psicologia Clínica
Programa de Pós-Graduação em Psicologia Clínica e Cultura

Jaine de Santana Feitosa

**Vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras na Região Norte do
Brasil: estudo sobre a qualidade de vida, itinerários terapêuticos, estratégias de
enfrentamento e apoio social**

Brasília

2025

Vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras na Região Norte do Brasil: estudo sobre a qualidade de vida, itinerários terapêuticos, estratégias de enfrentamento e apoio social

Jaine de Santana Feitosa

Tese apresentada ao Programa de Pós-graduação em Psicologia Clínica e Cultura da Universidade de Brasília como parte dos requisitos necessários para a obtenção do título de Doutora em Psicologia Clínica e Cultura

Orientadora: Prof.^a Dra. Elizabeth Queiroz

Brasília

2025

Agradecimentos

Ao Programa de Pós-Graduação em Psicologia Clínica e Cultura da Universidade de Brasília (UnB), pela oportunidade de cursar o doutorado;

À minha orientadora, Dr.^a Elizabeth Queiroz, por ter me aceitado e conduzido minha orientação com muita paciência e dedicação, sem a qual, nada disso seria possível;

A todos os professores e servidores da UnB, que auxiliaram imensamente com conhecimento e apoio em todas as etapas;

Ao coordenador do Programa, professor Dr. Sérgio Eduardo Oliveira, que foi imensamente acolhedor e me apoiou na finalização do curso;

Aos professores membros das bancas de qualificação e defesa, Dr. Natan Monsores, Dr.^a Vivian Canizaris, Dr. Juliano Cedaro e Dr.^a Patrícia Honorato, pela dedicação, disponibilidade e pela troca de conhecimentos;

Ao Laboratório de Genética Humana (LGH) da Universidade Federal de Rondônia, seu coordenador e todos os membros;

Ao Hospital Infantil Cosme e Damião, pela parceria na divulgação da pesquisa;

À minha família nuclear, Ivanilde minha mãe, Marcelo meu pai e meus irmãos Vinícius e Maria Fernanda, que me apoiam imensamente;

Ao meu esposo Edlei, que me incentivou a concorrer na seleção, acreditando mais em meu potencial do que eu mesma, e sempre proporcionando acolhimento, carinho e dedicação a esse momento de formação;

À Mel, minha filha de quatro patas, que me acompanhou em todos os momentos dessa escrita, estando ao meu lado, mesmo nas madrugadas;

À Gilda e Edem, meus sogros, que foram generosos e pacientes, e que me ajudam mais do que imaginam;

Aos meus avós, sobretudo meu avô Francisco, com o qual meu último contato antes do

seu falecimento, foi via telefone, para contar sobre a aprovação do Doutorado;

Aos meus amigos, que seguraram minha mão em muitos momentos da vida;

Ao professor Dr. José Juliano Cedaro, que hoje é um grande amigo e parceiro de profissão, no qual me inspiro e confio;

À professora Dr.^a Vivian Canizaris, que sempre foi acolhedora, afetuosa e gentil;

À Mayra pelo apoio de última hora, e também pelas conversas sobre esse processo;

À Beatriz, que me auxiliou com o inglês e também me ouviu, com muito afeto, ao longo desse percurso;

A todas as pessoas que compartilharam a pesquisa, mandaram mensagens e se sentiram incluídas;

Às participantes, que dispuseram do seu tempo para compartilharem suas vivências;

E a todos os demais, que de uma forma ou de outra contribuíram para que esse percurso se tornasse possível, mesmo parecendo tão distante.

Resumo

O percentual de pessoas acometidas com condições raras (DRs) ainda é desconhecido, mas estima-se que existam cerca de seis mil doenças raras já descritas na literatura, sendo que as manifestações podem ser variadas, de pessoa a pessoa e que a maior parte delas é de origem genética e surge na infância. O objetivo geral desta pesquisa é investigar como os itinerários terapêuticos, aspectos psicossociais e variáveis sociodemográficas influenciam a qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham iniciado a busca por diagnóstico e tratamento em um dos estados da Região Norte do Brasil. Trata-se de estudo exploratório e descritivo, com delineamento transversal e abordagem mista, executado em duas etapas, de forma remota. A primeira etapa (Estudo 1) foi realizada por meio de aplicação do Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida - Breve (WHOQOL-BREF); Escala Modos de Enfrentamento de Problemas – (EMEP); Questionário de investigação de itinerários terapêuticos e Questionário sociodemográfico, com amostra de 23 participantes, com idade média entre 24 e 53 anos, onde 56,6% são casadas e 52,2% desenvolvem atividade remunerada. Na segunda etapa (Estudo 2), foram realizadas entrevistas semiestruturadas, em dois grupos, com três participantes cada. Os resultados do Estudo 1 apontaram índices baixos de qualidade de vida (QV) entre as participantes, com médias muito próximas em relação aos domínios abordados pela WHOQOL-BREF, sendo que a ordem de maiores índices, de forma decrescente foi: psicológico (2,78), relações sociais (2,76), meio ambiente (2,70) e, por último, físico (2,60). Dos quatro modos de enfrentamento identificados pela EMEP, os mais utilizados foram, de forma decrescente: prática religiosa (3,65), focado no problema (3,52), suporte social (3,11) e focado na emoção (2,59). Houve correlação significativa fraca ou moderada entre QV psicológica e enfrentamento focado no problema e focado na emoção, ou seja, quanto maior o enfrentamento focado no problema, maior a qualidade de vida, e quanto maior o enfrentamento focado na emoção, menor a qualidade de vida. O enfrentamento focado no problema e o enfrentamento focado na emoção explicam 40,8% da QV psicológica na amostra. No que se refere à rede de apoio, 52,2% referiram ter obtido auxílio, enquanto 26,1% das mães, mesmo possuindo tal rede, não tiveram oferta de auxílio e 21,7% sinalizaram não terem acesso à rede de apoio alguma. Os resultados do Estudo 2 apontaram que em relação ao apoio social, emocional e concreto ou prático, parte das mães não recebe apoio de forma satisfatória, o que as faz passar por um processo de desgaste físico e psíquico, impactando em aspectos como trabalho, estudos, socialização, lazer, qualidade de vida e bem-estar. No caso das mães que ainda recebem algum apoio, esse fica delegado a atividades pontuais. A responsabilidade maior ainda é atribuída apenas a elas, vistas como cuidadoras primárias. No quesito desafios dos primeiros sintomas até o tratamento, as mães são uníssonas em mencionar as fragilidades dos serviços públicos ofertados nas unidades da federação onde residem, apontando a necessidade de maior investimento em políticas públicas e pesquisas voltadas à temática das DRs e dos cuidadores. Apontam, também, as longas jornadas em busca de um diagnóstico e possível tratamento, bem como as inúmeras tentativas de tratamento que não foram satisfatórias e do encontro com profissionais de saúde que não possuem conhecimento na área. As principais contribuições da pesquisa se referem à narração das vivências dessas mães em relação aos cuidados com os filhos com condições raras, a descrição dos itinerários terapêuticos percorridos, a análise dos índices de qualidade de vida e apoio social, e a exposição das estratégias de enfrentamento utilizadas. Destarte, espera-se que esse estudo possa contribuir de maneira significativa para o alavancar de pesquisas nesse tema na Região Norte do país.

Palavras-chave: doenças raras, itinerários terapêuticos, qualidade de vida, apoio social, estratégias de enfrentamento, mães, crianças, adolescentes, Região Norte

Abstract

The percentage of people affected by rare conditions is still unknown, but it is estimated that there are about six thousand rare diseases already described in the literature, with manifestations that can vary from person to person, and most of them are of genetic origin and appear in childhood. The general objective of this research is to investigate how therapeutic itineraries, psychosocial aspects, and sociodemographic variables influence the quality of life of mothers of children and adolescents with rare diseases who have begun seeking diagnosis and treatment in one of the states of the Northern Region of Brazil. This is an exploratory and descriptive study, with a cross-sectional design and a mixed-methods approach, carried out in two stages. The first stage (Study 1) was conducted through the application of the Brief Self-Perceived Quality of Life Questionnaire (WHOQOL-BREF); Coping Modes Scale (EMEP); A questionnaire investigating therapeutic itineraries and a sociodemographic questionnaire were conducted with a sample of 23 participants, on average between 24 and 53 years old, of which 56.6% are home and 52.2% desenvolvem remunerated activity. In the second stage (Study 2), semi-structured interviews were conducted in two groups of three participants each. The results of Study 1 indicated low quality of life scores among the participants, with very similar averages in relation to the domains addressed by the WHOQOL-BREF. The order of highest scores, in descending order, was: psychological (2.78), social relationships (2.76), environment (2.70), and lastly, physical (2.60). Of the four coping modes identified by the EMEP, the most frequently used were, in descending order: religious practice (3.65), problem-focused (3.52), social support (3.11), and emotion-focused (2.59). There was a weak or moderate significant correlation between psychological quality of life and problem-focused and emotion-focused coping; that is, the greater the problem-focused coping, the higher the quality of life, and the greater the emotion-focused coping, the lower the quality of life. Problem-focused coping and emotion-focused coping explain 40.8% of the psychological quality of life in the sample. Regarding the support network, 52.2% reported having received help, while 26.1% of mothers, even possessing such a network, did not receive any offer of help, and 21.7% indicated that they had no access to any support network. The results of Study 2 indicated that, regarding social, emotional, and concrete or practical support, some mothers do not receive satisfactory support, leading to physical and psychological exhaustion, impacting aspects such as work, studies, socialization, leisure, quality of life, and well-being. For mothers who do receive some support, it is limited to specific activities. The greatest responsibility remains solely with them, as they are seen as primary caregivers. Regarding the challenges from the first symptoms to treatment, mothers unanimously mention the weaknesses of public services offered in their states, highlighting the need for greater investment in public policies and research focused on the issue of respiratory distress syndrome (RDS) and caregivers. They also point to the long journeys spent seeking a diagnosis and possible treatment, as well as the numerous unsatisfactory treatment attempts and encounters with healthcare professionals lacking expertise in the area. The main contributions of this research relate to the narration of these mothers' experiences in caring for children with rare conditions, the description of the therapeutic itineraries followed, the analysis of quality of life and social support indices, and the exposition of the coping strategies used. Therefore, it is hoped that this study can significantly contribute to advancing research on this topic in the Northern Region of the country.

Keywords: rare diseases, therapeutic itineraries, quality of life, social support, coping strategies, mothers, children, adolescents, northern region

SUMÁRIO

Agradecimentos	I
Resumo	III
Abstract.....	IX
Lista de Siglas	VII
Lista de Tabelas	VIX
Lista de Figuras.....	X
Lista de Anexos.....	XI
Lista de Apêndices.....	xii
APRESENTAÇÃO	2
Objetivo geral.....	13
Objetivos específicos.....	14
CAPÍTULO 1	15
DOENÇAS RARAS: ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS, QUALIDADE DE VIDA, REDE DE APOIO E ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO	15
1.1. Considerações preliminares.....	15
1.2. Doenças raras: conceito, características e assistência	17
1.3 Itinerários terapêuticos de pessoas com doenças raras.....	29
1.4 Cuidadores de crianças e adolescentes com doenças raras: estudos sobre qualidade de vida, rede de apoio e estratégias de enfrentamento	37
CAPÍTULO 2.....	47
MÉTODO	47
2.1 Caracterização do estudo.....	47
2.2 Participantes da pesquisa.....	49
2.3 Cuidados éticos	52
2.4 Instrumentos	53
2.4.1. Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida - Breve <i>WHOQOL-BREF</i> :.....	54
2.4.2. Escala Modos de Enfrentamento de Problemas – EMEP:	55
2.4.3. Questionário de Investigação de Itinerários Terapêuticos:	55
2.4.4. Questionário Sociodemográfico:.....	57
2.4.5. Roteiro de entrevista semiestruturada:	57
2.5 Análise dos dados.....	58
CAPÍTULO 3.....	60
RESULTADOS.....	60
3.1 ESTUDO 1.....	60
3.1.1 Caracterização da amostra.....	60
3.1.2 Qualidade de vida autopercebida (<i>WHOQOL-BREF</i>)	65
3.1.3 Modos de enfrentamento (EMEP).....	67
3.1.4 Correlação entre qualidade de vida e modos de enfrentamento	69

3.1.5	Análise de regressão entre qualidade de vida e modos de enfrentamento	70
3.1.6	Itinerários terapêuticos	71
3.2	ESTUDO 2.....	79
3.2.1	Caracterização da amostra.....	79
3.2.2	Grupo 1 – Mães de Crianças com Doenças Raras	80
	Estudos, trabalho e maternidade.....	81
	Curso da doença: dos primeiros sintomas à busca por diagnóstico	83
	Principais desafios relacionados ao tratamento.....	85
	Suporte social e sobrecarga	88
	Qualidade de vida.....	92
3.2.3	Grupo 2 – Mães de Adolescentes com Doenças Raras	93
	Curso da doença: dos primeiros sintomas à busca por diagnóstico	93
	Acesso a tratamento: rotina e principais desafios	96
	Suporte social	100
	Qualidade de vida e estratégias de enfrentamento	104
	Desafios institucionais e acesso a direitos na experiência de famílias com doenças raras	105
	CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	112
	REFERÊNCIAS.....	120
	ANEXO A – World Health Organization Quality of Life – Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida - Breve	137
	ANEXO B – Escala Modos de Enfrentamento de Problemas - EMEP	143
	APÊNDICE A - Questionário de Investigação de Itinerários Terapêuticos	148
	APÊNDICE B – Questionário Sociodemográfico	152
	APÊNDICE C – Roteiro Entrevista Semiestruturada.....	155
	APÊNDICE D – Convite para a Pesquisa (publicação nas redes sociais).....	157
	APÊNDICE E – TCLE – Formulários.....	158
	APÊNDICE F – TCLE – Entrevista	160
	APÊNDICE G – Termo de autorização para utilização de imagem e som de voz para fins de pesquisa.....	162

Lista de Siglas

AC - Acre
AD – Atenção Domiciliar
AEC - Ataxias Espinocerebelares
AM - Amazonas
AME - Atrofia Muscular Espinhal
AP – Amapá
APAE – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
APS – Atenção Primária à Saúde
BA – Bahia
BVS – Biblioteca Virtual de Saúde
CAPS II - Centro de Atenção Psicossocial II
CE - Ceará
CER – Centros Especializados em Reabilitação
CNS - Conselho Nacional de Saúde
CONEP - Comissão Nacional de Ética em Pesquisa
CNES – Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde
DF – Distrito Federal
DH - Doença de Huntington
DR - Doença Rara
DRs – Doenças Raras
EMEP - Escala Modos de Enfrentamento de Problemas
ES – Espírito Santo
GO - Goiás
HIV – Vírus da Imunodeficiência Humana
IBGE – Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
IT – Itinerários Terapêuticos
LGH - Laboratório de Genética Humana
LGPD - Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais
MG – Minas Gerais
MS – Ministério da Saúde
PA – Pará

PB – Paraíba

PE - Pernambuco

PI - Piauí

PPGPSICC - Programa de Pós-graduação em Psicologia Clínica e Cultura

PR - Paraná

QV - Qualidade de Vida

RJ – Rio de Janeiro

RO - Rondônia

RR – Roraima

RS – Rio Grande do Sul

SC – Santa Catarina

SP – São Paulo

SPSS - Statistical Package for the Social Sciences

SUS – Sistema Único de Saúde

TCLE - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

TO - Tocantins

UnB - Universidade de Brasília

UNIR - Fundação Universidade Federal de Rondônia

WHOQOL BREF - Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida Breve

Lista de Tabelas

Tabela 1. Serviços habilitados para atendimento em doenças raras

Tabela 2. Legislações nacionais em doenças raras

Tabela 3. Legislações estaduais em doenças raras

Tabela 4. Artigos selecionados 1

Tabela 5. Artigos selecionados 2

Tabela 6. Critérios de inclusão e exclusão da pesquisa

Tabela 7. Composição dos grupos do Estudo 2

Tabela 8. Dados sociodemográficos das participantes

Tabela 9. Análise descritiva da qualidade de vida por domínio

Tabela 10. Frequência das estratégias de enfrentamento

Tabela 11. Correlação entre qualidade de vida e modos de enfrentamento

Tabela 12. Modos de enfrentamento e qualidade de vida psicológica

Tabela 13. Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Início dos sintomas

Tabela 14. Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Busca de diagnóstico

Tabela 15. Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Tratamento

Tabela 16. Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Aspectos estruturais

Lista de Figuras

Figura 1. Jornada assistencial da pessoa com doença rara

Lista de Anexos

ANEXO A – World Health Organization Quality of Life – Questionário de Qualidade de Vida

Autopercebida - Breve

ANEXO B – Escala Modos de Enfrentamento de Problemas - EMEP

Lista de Apêndices

APÊNDICE A – Questionário de Investigação de Itinerários Terapêuticos

APÊNDICE B – Questionário Sociodemográfico

APÊNDICE C – Roteiro de Entrevista Semiestruturada

APÊNDICE D – Convite para a Pesquisa (publicação nas redes sociais)

APÊNDICE E – TCLE – Formulários

APÊNDICE F – TCLE – Entrevista

APÊNDICE G – Termo de Autorização para Utilização de Imagem e Som de Voz para Fins de Pesquisa

É difícil, ter alguém que cuide de quem cuida, né?

(Cristina - Participante)

APRESENTAÇÃO

De acordo com o Ministério da Saúde “as Doenças Raras (DRs) correspondem a um conjunto diverso de condições médicas que afetam um número relativamente pequeno de pessoas em comparação com doenças mais comuns¹”. Apesar da definição quantitativa, o Ministério da Saúde (MS) sustenta que as DRs devem ser compreendidas também a partir dos seus impactos biopsicossociais, considerando as repercussões funcionais, emocionais, familiares e sociais que atravessam as vidas das pessoas acometidas. Nesse sentido, o conceito de Rara não se reduz apenas à dimensão estatística, pois envolve desafios que devem ser observados sob uma ótica integral, a partir de sua complexidade. Para o MS:

Condições crônicas complexas têm sido definidas como aquelas que têm duração maior que 12 meses, que afetam um órgão ou sistema de forma grave, que requerem atenção e acompanhamento especializado, que estão fora de perspectiva de cura e que têm alto custo e impacto para as pessoas afetadas, para as famílias e para os sistemas de saúde (Brasil, s. d.).

Nesse sentido, além da consideração da prevalência, as DRs precisam ser entendidas como condições crônicas complexas. O percentual de pessoas acometidas por condições raras ainda é impreciso, embora se estime a existência de aproximadamente seis mil doenças raras já descritas na literatura científica, com manifestações clínicas bastante variadas entre os indivíduos. A maior parte dessas enfermidades é de origem genética e tem início na infância, o que acentua o impacto sobre o desenvolvimento e a dinâmica familiar (Brasil, 2022).

A imprecisão nas estatísticas referentes ao número de pessoas afetadas por alguma doença rara (DR) decorre de uma multiplicidade de fatores, entre os quais se destacam a falta de acesso a diagnósticos precoces, a escassez de informações e registros sistematizados sobre determinadas condições, tanto entre profissionais de saúde quanto na população em geral, e a

¹ Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras> (Acesso em jan. 2024)

heterogeneidade das manifestações clínicas, que dificulta a identificação e o acompanhamento adequados dos casos. Já em relação à complexidade associada ao cuidado do paciente e sua família, não há nenhuma dificuldade em compreender o seu impacto, ainda que o suporte necessário nem sempre seja fornecido.

Dentro desse movimento de composição e descrição da nomenclatura “Doenças Raras”, vale ressaltar que a literatura apresenta variáveis passíveis de uma análise mais contundente, tendo em vista que essa expressão é utilizada pela maioria das descrições de políticas públicas, orientações profissionais de atuação, pelos movimentos sociais e pelos próprios indivíduos que vivem com alguma DR, mas já é problematizada em diversos meios sociais, por passar uma impressão inicial que pode se aproximar de uma proposta hospitalocêntrica e biomédica, o que deixaria de considerar a diversidade presente nesse contexto, o que gerou outras formas de comunicação, como enfermidades ou condições raras (Pinto et al., 2019).

Para a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída por meio da Portaria do Ministério da Saúde nº 199, de 30 de janeiro de 2014 (Brasil, 2014), tais enfermidades são classificadas em sua natureza como de origem genética e de origem não genética.

Desta forma, foram elencados dois eixos de DR, sendo o primeiro composto por DR de origem genética: 1-Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, 2- Deficiência Intelectual, 3-Erros inatos do Metabolismo; e o segundo formado por DR de origem não genética. [...] Para o eixo II - Doenças Raras de Natureza não Genética - foram propostos os seguintes grupos de causas: 1- Infecciosas, 2- Inflamatórias, 3- Autoimunes, e 4 – Outras Doenças Raras de Origem não Genética (Brasil, 2014, p. 7).

A Portaria n.º 199 de 2014/MS visa nortear a implementação de unidades especializadas na atenção às doenças raras, bem como instrumentalizar profissionais que atuem diretamente com essa demanda, seja na atenção primária, secundária ou terciária. A proposta do documento

é ampliar as discussões em torno do tema e principalmente a facilitação de processos e procedimentos a serem adotados em relação ao cuidado de pessoas com essas condições e de seus familiares.

Frente a esse cenário, um conjunto de aspectos que deve ser considerado são os que se referem aos itinerários terapêuticos (IT) percorridos pelas pessoas com enfermidades raras e suas famílias. Na pesquisa de Iriart et al. (2019) foi constatado que famílias percorrem longos e burocráticos caminhos até conseguirem o diagnóstico correto e acesso adequado ao tratamento. Diante disso, a política supramencionada tem como um dos objetivos estabelecer centros de referência e serviços especializados na atenção integral às enfermidades raras, para que os itinerários sejam cada vez mais curtos e exitosos.

Os itinerários terapêuticos podem ser interpretados de variados modos. A forma como as pessoas concebem o processo saúde-doença está diretamente ligada à formatação do conceito, em suas histórias de vida. O que se observa, é que os itinerários terapêuticos são os caminhos de busca por resolução de demandas e problemas relacionados ao processo saúde-doença que enfrentam, e isso reflete na rotina, família, trabalho, curso de vida e em outras variáveis. O conceito também problematiza a importância da rede de apoio no processo, bem como os aspectos físicos e simbólicos que permeiam essa jornada, aqui incluída a necessidade de abordagem integral dos indivíduos envolvidos (Demétrio, et al., 2019).

Nesse sentido, observa-se que já na gestação ou após o nascimento de crianças com desenvolvimento atípico, na existência de diagnóstico ou suspeita de doença rara, as equipes de saúde nem sempre estão preparadas para essas situações. Muitas famílias iniciam uma busca complexa e longa por respostas, assim que a manifestação dos primeiros sintomas é percebida, levando a mudanças importantes nos núcleos familiares e nas dinâmicas relacionais, que podem ser permanentes e agravadas ao longo do tempo. Como já ressaltado, as rotinas são alteradas, afetando atividades laborais, sociais e até mesmo afetivas, que podem levar à escassez de

cuidados pessoais, isolamento social, comprometimento na qualidade de vida (QV) e acometimentos de saúde física e psíquica, além de, em muitas situações, haver rompimentos de relacionamentos. Portanto, é fundamental que haja rede de apoio, pois do contrário os problemas podem ser ampliados de forma exponencial (Rabelo et al., 2021).

Moura (2013) aponta que muitas famílias buscam atendimento e tratamento por um longo período, sem sucesso. Quando conseguem, já se passaram anos, o que pode desencadear maiores comprometimentos físicos ou psicológicos, pelo fato de não ter havido intervenção de forma adequada e no momento oportuno. Muitas vezes, a busca ainda é por diagnóstico, que pode levar meses e até anos, para somente ao final dessa primeira peregrinação iniciar a luta por acesso aos tratamentos necessários, profundamente dependentes dos recursos financeiros da família.

Em muitos contextos, além da escassez de recursos estruturais e financeiros das famílias, observa-se que profissionais da área da saúde ainda demonstram desconhecimento em relação às condições associadas às doenças raras, o que dificulta o processo diagnóstico e o encaminhamento adequado dos casos. Em determinadas situações, é apenas por meio do diálogo mais atento com as famílias que se identificam históricos de casos semelhantes entre parentes, o que pode favorecer a hipótese diagnóstica e orientar condutas mais precisas. Esse cenário evidencia a importância da escuta qualificada, da formação continuada dos profissionais e da valorização do saber familiar como parte integrante do processo de cuidado e de construção do conhecimento clínico.

Ainda na pesquisa de Moura (2013), foi possível observar casos de famílias que perderam um filho antes da descoberta de alguma condição rara, aspecto que revela a necessidade de maior aparato a essas famílias, desde quando iniciam a busca por respostas aos sintomas das crianças e adolescentes, até o momento de prescrição do tratamento mais recomendado para cada caso.

A falta de informação também perpassa os espaços escolares. Muitas crianças e adolescentes com DRs acabam sofrendo com o estigma associado às condições que vivem, e isso pode levar ao isolamento social e ao agravamento de outras condições relacionadas a essas fases da vida, podendo repercutir no seu desenvolvimento psicossocial, tendo em vista que o processo de escolarização e todas as questões derivadas dele são importantes para o desenvolvimento global das pessoas, particularmente nas fases iniciais da vida. Além disso, a escola tem o importante papel de mediação social, sendo uma instituição que deve promover, além da aprendizagem e acesso ao conhecimento, a inclusão e o respeito entre os indivíduos (Rosaneli, et al., 2021; Fragoso & Silva, 2016).

Na pesquisa de Rabelo et al. (2021) foram exploradas narrativas de mães que têm filhos com condições raras. Os resultados demonstraram que esse recorte é fundamental para que possamos chegar a uma maior compreensão de quem são os indivíduos que estão por trás das estatísticas, tendo em vista que a maioria dessas mães não conta com qualquer apoio dos pais das crianças, colocando em destaque as relações de gênero e associações com o cuidado dos filhos, que ainda permanecem delegados quase que exclusivamente às mulheres.

Além disso, aspectos como falta de diálogo entre profissionais, encaminhamentos incorretos, a falta de um serviço de aconselhamento genético, de acolhimento e acessibilidade, e principalmente de uma conscientização social sobre as DRs, também foram observados na pesquisa de Moura (2013). Desse modo, é imperativo compreender que percursos essas mães fazem até conseguirem um diagnóstico e como convivem com o sofrimento e os medos que permeiam essa vivência.

Além dos comprometimentos de ordem física e emocional existem também as questões relacionadas ao aporte estrutural. Na pesquisa de Pinto et al. (2019) foram abordadas as problemáticas que envolvem a falta de recursos financeiros, tendo em vista os custos elevados para tratamentos de DRs, e a existência de uma vulnerabilidade social, que é a realidade de

uma parcela das famílias que convivem com enfermidades raras. Como em sua maioria as DRs são de origem genética, algumas pessoas podem ter passado pela mesma situação na família extensa, mas isso não é regra. Desse modo, alguns núcleos permanecem por décadas sem saber da existência de qualquer enfermidade rara na família, seja por falta de manifestação, seja pelo acesso precarizado à saúde de qualidade ou até mesmo pela não identificação correta.

Mediante esses desafios, as necessidades de apoio social que são geradas a partir do início da manifestação de sintomas podem variar desde aspectos da rotina comum como levar e buscar no hospital, até questões mais complexas, de ordem emocional, financeira e até mesmo existencial. Ter uma rede de apoio torna-se salutar para que a família continue com os tratamentos e com a rotina diária de cuidados.

As necessidades assistenciais das pessoas ou famílias acometidas por estas doenças são complexas em termos de diagnóstico, tratamento e acompanhamento. Nesse sentido, estas doenças compartilham características assistenciais com outras condições crônicas. O estabelecimento de cuidados contínuos e ações integradas, multidisciplinares e multiprofissionais têm se demonstrado o modo mais eficaz para lidar com o curso dessas doenças. Há, de modo geral, elevado sofrimento físico e psicossocial decorrente dessas complexidades e das mudanças nas dinâmicas sociais e familiares que ocorrem em função da necessidade de longas internações ou de cuidado domiciliar intensivo (Brasil, 2022).

Meu primeiro contato com pessoas com DR ocorreu em um dos meus estágios profissionalizantes, no fim do curso de psicologia, em 2015. Trabalhei junto ao Laboratório de Genética Humana (LGH), da Fundação Universidade Federal de Rondônia (UNIR), instituição pela qual me formei, atendendo famílias que possuíam Doença de Huntington (DH) e Ataxias Espinocerebelares (AEC), sendo a maioria dos pacientes oriundos de todo estado de Rondônia (inclusive da vasta área rural), sul do Amazonas e parte do Acre, ambos estados vizinhos.

Após a conclusão do curso segui como voluntária nos atendimentos e acompanhamento de saúde dessas famílias, vinculada a um Centro de Atenção Psicossocial II (CAPS II). Nessa mesma época iniciei o mestrado, também na UNIR, cuja pesquisa foi sobre uma família com vários membros acometidos por Doença de Huntington, estudando as vivências e relatos dos cuidadores familiares sobre o dia a dia em que se equilibravam em trabalhar e dar apoio às pessoas afetadas da família, numa rotina complexa, com pouco tempo para descanso, muitos problemas financeiros e enorme sofrimento emocional. Foi possível observar as muitas dificuldades enfrentadas para o diagnóstico, para acesso ao tratamento e para a obtenção do mínimo suporte oferecido pelo poder público, fato também apontado na literatura sobre essas famílias.

Desse modo, meu interesse inicial ao entrar no Programa de Pós-graduação em Psicologia Clínica e Cultura da Universidade de Brasília (PPGPSICC - UnB) foi de continuar a pesquisar na área de DRs, por entender que ainda existem lacunas significativas que precisam ser exploradas. Desse modo, inicialmente me propus a pesquisar a QV de pessoas com doenças raras em âmbito nacional, sendo inclusive o tema do projeto que levei para a fase de qualificação do doutorado. O fato de o estado de Rondônia não contar com centros de referência ou serviços especializados, e espaços dedicados a discussão de casos, interlocução entre profissionais de saúde e pessoas com DRs, acaba por impactar a busca e acesso ao diagnóstico e tratamento adequados dos indivíduos que sofrem com condições raras, fatores importantes na escolha do tema de pesquisa.

Na banca de qualificação fui alertada de que uma pesquisa de tal magnitude seria complexa e pouco efetiva, no que tange à questão do acesso e, principalmente, por ser a maior porcentagem do público com DRs composto por crianças e adolescentes. Desse modo, houve o remanejamento do público e das variáveis que compuseram os objetivos da pesquisa. Tendo em vista que a maior parte das pessoas que percorre os itinerários terapêuticos são as mães,

junto com seus filhos, o foco foi direcionado para as trajetórias de pessoas que residem ou residiam em estados da Região Norte do Brasil, em busca do diagnóstico e tratamento para as DRs de seus filhos (crianças ou adolescentes), compreendendo as jornadas assistenciais e as implicações na QV dessas, de modo a identificar a rede de apoio, as estratégias de enfrentamento e as variáveis sociodemográficas envolvidas.

Estudos demonstram que o reflexo das jornadas assistenciais na vida das mães é explícito. Muitas precisam abdicar de suas aspirações, empregos, sonhos e até mesmo o contato com a família para acompanhar os filhos nessa caminhada (Luz et al., 2015). A necessidade de um olhar ampliado, que considere as variáveis de forma humanizada, foi apontada no estudo de Brotto e Rosaneli (2023), no qual 254 cuidadores familiares participaram e elencaram a importância fundamental da rede de apoio na divisão de tarefas e responsabilidades, bem como a necessidade de autocuidado em relação aos aspectos físicos e emocionais, para que possam buscar forças e seguir de maneira resiliente na procura por melhores condições de saúde para seus familiares, refletindo também na busca por garantia de direitos.

Benedetto et al. (2023) encontraram em sua pesquisa uma variável importante relacionada ao apoio social às famílias de pessoas com DRs, relacionada ao uso de redes sociais. Essas aproximam pessoas com vivências semelhantes e propõem um espaço de escuta e acolhimento, além de apoio concreto com questões relacionadas ao diagnóstico, tratamento e busca por direitos, bem como uma rica troca de experiências e a possibilidade de divulgação de informações a mais pessoas.

Além da produção científica divulgada em periódicos, as redes sociais também aparecem como um recurso de atualização para pacientes e familiares. Na pesquisa intitulada “Radar dos Raros”², é possível observar que no período entre 2000 e 2021, oito propostas de

² Disponível em <https://muitosomosraros.com.br/wp-content/uploads/2022/03/radar-dos-raros-o-atual-cenario-das-doencas-raras-no-congresso-nacional.pdf> (acesso em abril de 2024)

leis foram aprovadas em instâncias governamentais, e essas se referiram à criação de dias alusivos à luta dos indivíduos com determinadas enfermidades raras, disponibilização de recursos, regulamentação da profissão de cuidador e novos direcionamentos sobre a triagem neonatal. Em 2019 foi criada a Frente Parlamentar de Doenças Raras e a Subcomissão de Doenças Raras do Senado Federal, que contribuíram para o desvelar de questões ainda escamoteadas pelo poder público.

Muitas das conquistas que a população acometida pelas DRs alcançou se devem à união de famílias, cuidadores, pacientes, profissionais e pessoas engajadas na luta em prol de melhores condições de tratamento e acesso a uma saúde de qualidade, seja por meio de associações de pessoas com DRs ou até mesmo pela luta solitária, que ao encontrar ressonância na dor coletiva se transforma em força para a busca por soluções (Brotto & Rosaneli, 2023).

Segundo o *site* “Muitos somos raros”³, a Região Norte do Brasil conta hoje com, aproximadamente, cinco unidades que atuam no tratamento de DRs, sendo três no Acre (AC) e duas no Pará (PA). Os demais estados – Rondônia (RO), Amazonas (AM), Tocantins (TO), Roraima (RR) e Amapá (AP) - seguem sem referências de centros de tratamento para a população que necessita. Não ter unidades especializadas no tratamento não equivale a dizer que não existam pessoas com DRs nesses Estados ou que elas não busquem por diagnóstico e tratamento em seus espaços de moradia. É importante destacar que no *site* do Ministério da Saúde, as informações são diferentes, lá é mencionada apenas uma unidade habilitada, em Belém, o que pode revelar uma inconsistência nas informações disponíveis para a população em *sites* voltados para a temática, com implicações importantes para pacientes e familiares.

Na pesquisa que desenvolvi para o mestrado (Feitosa, 2018), realizada em Porto Velho (RO), estudei três famílias nucleares com Doença de *Huntington*, que pertenciam a um mesmo grupo familiar ampliado (família extensa), com aproximadamente 40 indivíduos encontrados,

³ <https://muitosomoseraros.com.br/>

e foi constatado que logo após o início dos sintomas dos filhos de um participante eles começaram a acreditar que haviam herdado uma espécie de “mal de família”, tendo em vista que a matriarca teria falecido com o mesmo quadro. A confirmação do diagnóstico só foi realizada após algum tempo do falecimento da mãe, desse modo o núcleo já havia se expandido, contando com netos e bisnetos. O estudo detalhou que ainda existem caminhos a serem explorados, no que tange o acesso à informação, por parte dessas famílias até que encontrem um diagnóstico e tratamento adequados.

Na pesquisa de Ramos et al. (2018) foram mapeadas duas famílias extensas⁴ com cerca de 30 pessoas, com diagnósticos de DH e AEC, residentes em municípios de Rondônia e Amazonas. Foi constatada a falta de acesso a serviços de saúde especializados, a falta de preparo profissional, a vulnerabilidade socioeconômica e baixos índices de qualidade de vida, o que afetava todos os membros do clã familiar, sejam aqueles que foram acometidos ou os que atuavam como cuidadores.

Mediante a contextualização apresentada, a problematização da pesquisa foi estruturada e o presente estudo apresentou a seguinte pergunta norteadora: como os itinerários terapêuticos e os aspectos psicossociais afetam a qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham iniciado a busca por diagnóstico e tratamento em um dos estados da Região Norte do Brasil, e quais são os principais desafios que essas mães enfrentam ao longo do processo de busca por tratamento?

Trata-se de uma pesquisa qualitativa/quantitativa, com análise dos itinerários terapêuticos de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que iniciaram a busca por diagnóstico e tratamento em um dos estados da Região Norte do Brasil. Dentro desse contexto, investigou-se a influência desses percursos na qualidade de vida, estratégias de enfrentamento

⁴ Entende-se como família nuclear pais e filhos, ou seja, o casal e seus descendentes. Família extensa faz referência aos demais parentes.

e apoio social recebido, fazendo também um levantamento sobre os dados sociodemográficos dessas famílias.

Diferentes autores (Brotto & Rosaneli, 2023); Lima, et al.,2023) apontam que a proposição de pesquisas com essas famílias, amplia e visibiliza a pauta das DRs no Brasil, proporcionando um olhar científico e maior conscientização da temática entre a população, os profissionais de diversos segmentos e as autoridades, bem como auxiliando na identificação de lacunas e necessidades que ainda não foram problematizadas, ampliando assim a proposição de políticas públicas focais e resolutivas.

A Região Norte foi escolhida como centro de coleta de dados da pesquisa por ser o local das primeiras pesquisas que fiz parte, onde foram apontados problemas que justificam maior aprofundamento investigativo, mas também por ser um local com pouco acesso aos atendimentos em DRs e, sobretudo, pelas desigualdades sociais em saúde que enfrenta (Miranda, et al., 2023).

Segundo o Censo Demográfico do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), realizado em 2022, a Região Norte conta com uma população estimada de 17.354.884 pessoas, sendo essas muito plurais, tanto em relação às formas de vida, quanto a questões culturais, socioeconômicas e de acesso aos serviços e direitos básicos. É ainda, um território vasto, com muitos lugares de difícil acesso, muitas vezes sem infraestrutura mínima de assistência social e em saúde.

Na pesquisa desenvolvida por Miranda et al. (2023) foram apresentados dados importantes em relação à saúde no Brasil, apontando a maior vulnerabilidade presente na Região Norte do país. Nos resultados, os autores destacaram índices baixos em comparação com outras Regiões, em relação à saúde materna e reprodutiva, saúde infantil, mortalidade materna e malnutrição em crianças menores de cinco anos, além do baixo investimento em

políticas públicas e distribuição de recursos, bem como no número reduzido de profissionais de saúde de algumas áreas.

Segundo Garnelo et al., 2017, citado por Miranda et al., (2023),

De fato, estudos para as Regiões de Saúde na Amazônia Legal revelam que as políticas de saúde do Governo Federal apresentam baixa institucionalidade, descontinuidade e limitada sensibilidade às especificidades regionais. Segundo os autores, a região apresenta, ainda, um total de repasses de recursos federais inferior à média nacional, além de restrita capacidade de gestão nos municípios (p. 12).

De acordo com Anjos (2022), após o período de pandemia as desigualdades sociais em saúde não foram reduzidas na maior parte dos Estados da Região Norte do Brasil, chegando a ter 90% dos seus municípios em uma baixa classificação em relação aos demais Estados do Brasil.

Diversas questões contribuem para as desigualdades que existem na Região Norte, e variáveis como a sua vasta extensão territorial, insuficiente investimento de recursos públicos, índices de escolarização, saúde de qualidade, segurança, saneamento, e também o preconceito, geralmente estão inseridas nas pesquisas e propostas de estudos voltadas a esse território, tendo em vista que é a partir de problematizações e de maior compreensão dessas variáveis, que podemos pensar formas mais eficazes de melhoria na qualidade de vida dos nortistas e, também, na garantia de acesso aos direitos constitucionalmente adquiridos.

Diante do que se apresenta, esta pesquisa tem os seguintes objetivos:

Objetivo geral

Investigar como os itinerários terapêuticos, aspectos psicossociais e variáveis sociodemográficas influenciam a qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham iniciado a busca por diagnóstico e tratamento em um dos estados da Região Norte do Brasil.

Objetivos específicos

- Identificar os diferentes itinerários terapêuticos percorridos por mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham iniciado a busca por diagnóstico e tratamento em um dos estados da Região Norte do Brasil;

- Identificar as necessidades de apoio social, emocional e concreto ou prático das mães;

- Analisar os desafios enfrentados pelas mães desde a manifestação dos primeiros sintomas até a definição do tratamento indicado;

- Elencar as estratégias de enfrentamento adotadas pelas mães diante dos desafios, destacando as que possam contribuir positivamente para a qualidade de vida;

- Analisar a qualidade de vida autopercebida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, em relação aos domínios físico, psicológico, meio ambiente e relações sociais.

Para descrever os achados da presente pesquisa, incluído o embasamento para tal estudo, dividiu-se o texto em três capítulos, além da Apresentação e Considerações Finais. No Capítulo 1 consta a descrição das teorias que subsidiaram esta pesquisa e o estado da arte dos estudos sobre as doenças raras, incluindo legislação acerca das DRs, dos itinerários terapêuticos de pacientes e familiares, sobre a qualidade de vida, rede de apoio e estratégias de enfrentamento. No Capítulo 2 consta o método utilizado para a elaboração do estudo, e todas as etapas cumpridas e no Capítulo 3 há a descrição dos dois estudos realizados para compor a tese, com seus resultados e discussões, sendo o primeiro quantitativo e o segundo qualitativo. Por fim, aspectos mais relevantes são discutidos nas Considerações Finais.

CAPÍTULO 1

DOENÇAS RARAS: ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS, QUALIDADE DE VIDA, REDE DE APOIO E ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO

Neste capítulo serão apresentados os principais pontos que norteiam o conceito de doenças raras, as características e as questões voltadas à assistência em saúde para pessoas afetadas por essas doenças no Brasil, além da legislação específica voltada para essa população e estudos que abordam itinerários terapêuticos, qualidade de vida, rede de apoio e estratégias de enfrentamento por parte dos cuidadores. Para análise do conceito de DR, das características e da legislação, foram priorizadas as publicações do Ministério da Saúde (MS), por ser referência oficial no agrupamento de informações sobre o tema. Ênfase também foi dada para as pesquisas sobre esse fenômeno na Região Norte do Brasil, uma vez que o presente estudo se realizou naquela região geográfica.

1.1. Considerações preliminares

Como ponto de partida da escrita desse referencial teórico, é importante mencionar algumas nuances que permeiam o tema abordado nesta tese. O referencial teórico sobre DRs, cuidadores, pacientes, cuidados, diagnóstico e tratamento é vasto e composto por muitas publicações nacionais e internacionais, mas essas pesquisas estão dispostas de formas muito distintas, com utilização de diferentes descritores e palavras-chave, o que inviabilizou um levantamento específico em bases de dados conhecidas, da forma tradicional.

Boa parte dos estudos encontrados em buscas anteriores utilizou descritores específicos, como os nomes das DRs estudadas, dificultando o acesso a muitos desses artigos, tendo em vista que são inúmeras condições raras e dessa forma estão organizados de maneira generalista.

Desse modo, e após o alerta na banca de qualificação em relação aos cuidados com a chamada literatura cinzenta, optou-se pela realização de um levantamento teórico dividido da seguinte forma: inicialmente uma contextualização das DRs e a situação das políticas públicas relacionadas, tendo como norteador o Ministério da Saúde que é o maior órgão regulador dessas políticas no país, seguido de um levantamento sobre os itinerários terapêuticos percorridos por pessoas com DR no Brasil, realizado na plataforma *Connected Papers*⁵, que é uma ferramenta de busca de textos que utiliza as palavras-chave para elaborar uma espécie de mapa entre os textos, definindo os que mais se aproximam do tema abordado.

Para a descrição das legislações brasileiras pertinentes à atenção de pessoas com condições raras foram abordadas as legislações gerais que dão suporte para a rede de cuidados de pessoas que buscam diagnóstico e tratamento de DRs. É válido ressaltar que a legislação em DRs passou por mudanças nos últimos anos, resultando na descontinuação de algumas práticas e inserção de outras.

No tópico sobre Itinerários Terapêuticos, foram analisados 11 estudos que versam sobre itinerários terapêuticos percorridos por pessoas com DRs, os seus principais desafios, características e questões relacionadas ao diagnóstico e tratamento. Desses estudos, 10 foram publicados em periódicos nacionais e um internacional. Foram seis pesquisas de campo e cinco revisões de literatura, de variadas modalidades, sendo nove artigos, uma dissertação de mestrado e uma publicação em periódico, mas no formato de anais de evento. Ao final são discutidas as principais semelhanças, diferenças e lacunas apresentadas entre tais publicações.

No tópico sobre QV e estudos sobre vivências de cuidadores, são analisados 10 textos, que assinalam estudos com cuidadores de crianças e adolescentes com DR, narrando questões como a qualidade de vida, a rede de apoio, aspectos psicossociais, sociodemográficos e estratégias de enfrentamento utilizadas. Optou-se pela união desses temas em um único bloco

⁵ <https://www.connectedpapers.com/> (acesso em maio de 2024)

pelas pesquisas encontradas apresentarem análises de mais de uma variável, em muitos casos relacionando as temáticas citadas. A escolha dos textos analisados ocorreu por meio da plataforma Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) e, novamente pelo espectro muito ampliado das DRs, foram selecionados textos por semelhança com os temas estudados. É importante mencionar que essa pesquisa não esgotou os artigos disponíveis na plataforma, mas teve como fundamento discutir estudos que apresentassem as variáveis já mencionadas.

1.2. Doenças raras: conceito, características e assistência

As DRs, como já descrito, podem ser de origem genética ou não, configuradas como quadros crônicos, podendo ser agudas ou degenerativas (Brasil, 2022). Muitas delas já se manifestam na infância e podem provocar condições motoras, cognitivas, alterações no desenvolvimento, de formas mais brandas até as mais graves, sendo que algumas possuem protocolos de tratamento e outras carecem de conhecimento para que sejam passíveis de estudos e propostas de cuidados mais eficientes.

O desconhecimento de muitas dessas condições pode levar ao atraso no reconhecimento de sintomas e no diagnóstico, sobretudo em regiões mais afastadas dos grandes centros urbanos do país, onde o acesso costuma ser precário e podem existir poucos profissionais de saúde disponíveis, o que pode impactar diretamente a Qualidade de Vida, tanto dos pacientes, quanto dos seus cuidadores⁶.

Quando se trata do acompanhamento terapêutico observa-se uma diversidade de profissionais que podem auxiliar, desde os médicos especialistas até os demais profissionais de saúde, como nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos e outros, juntos formando uma força tarefa para que exista uma ampliação da QV, de acesso a medicamentos (quando possível), retardamento de sintomas e do acesso a melhores condições de vida para as famílias.

⁶ Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras> (Acesso em jan. 2024)

Em relação à chamada jornada assistencial (Figura 1), publicada no *site* do MS, é possível observar um fluxo que pode não se aplicar a todas as regiões do país, tendo em vista que as formatações de trabalho podem variar de local para local e alguns profissionais de saúde desconhecem os sinais e sintomas dessas formas de adoecimento, o que faz com que essas pessoas iniciem uma busca que pode ser longa, cansativa e com um prazo indeterminado para respostas.

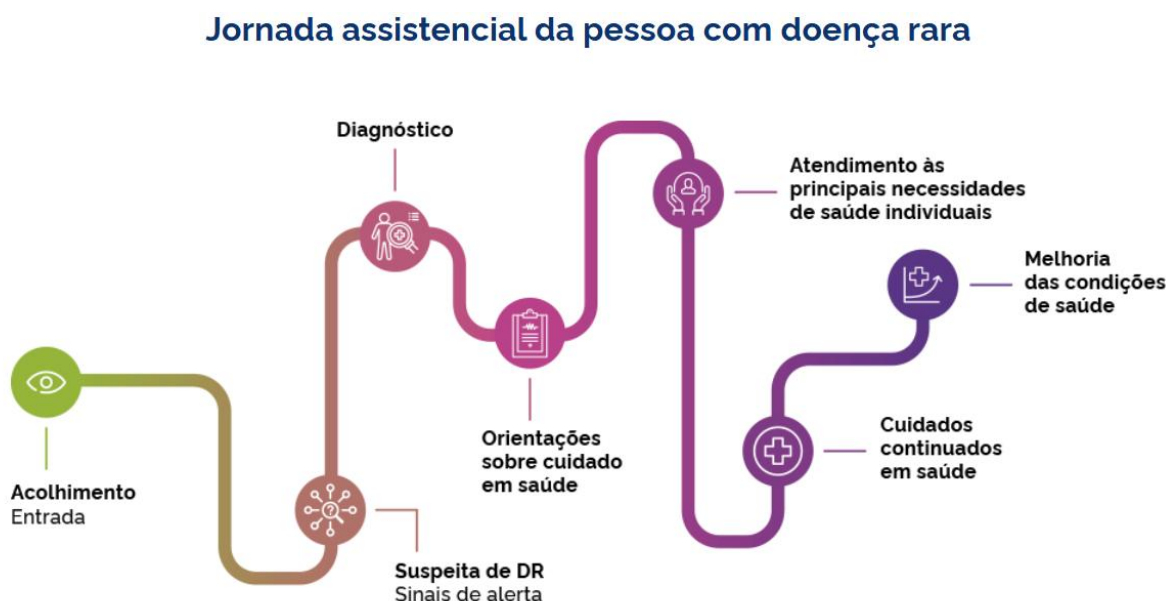


Figura 1. Jornada assistencial da pessoa com doença rara⁷

O itinerário terapêutico que as famílias percorrem em busca de assistência em saúde pode ser longo ou curto, a depender de muitos fatores, mas quando se olha de maneira mais atenciosa para esse percurso é possível observar que ele pode estar associado a sofrimentos de ordem emocional e psicossocial, envolvendo variáveis como rede de apoio, sobrecarga, condições socioeconômicas e a existência (ou não) de políticas públicas efetivas (Ramos, et al., 2018).

⁷ Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras> (Acesso em jan. 2024)

Quando se trata de políticas públicas na área de DR, a Portaria n.º 199, de 30 de janeiro de 2014 e suas alterações, descritas na Portaria n.º 981, de 21 de maio de 2014, são as referências principais, uma vez “que institui a política nacional de atenção às pessoas com doenças raras e aprova as diretrizes para atenção integral no âmbito do SUS, e institui incentivos financeiros de custeio.” Essas portarias são conquistas, marcos importantes, fruto de lutas por acesso à saúde de qualidade e de modo equânime para todos aqueles que necessitem dessa atenção. Tem como objetivos, entre outros, promover acesso universal à rede de assistência, facilitar diagnósticos e acesso a tratamentos, de modo humanizado, universal, integral e com a participação social nos processos que envolverem decisões e proposições de políticas públicas, seja por meio de coletivos, como associações de pacientes e familiares, ou de maneira individual (Brasil, 2014).

Na Portaria n.º 199 de 2014 observa-se também a descrição dos serviços e da oferta de cuidados, prezando pela participação popular, educação permanente e oferta de espaços com estrutura adequada às necessidades das pessoas com DRs e seus familiares e/ou cuidadores. A disseminação de conhecimento é uma ferramenta importante para que as pessoas possam ter acesso aos seus direitos e consigam, assim, buscar a garantia desses nos locais pertinentes (Brasil, 2014).

O cuidado em DRs é composto pelas seguintes redes e serviços: atenção primária à saúde (APS), atenção especializada (AE), que pode incluir o serviço de aconselhamento genético, centros especializados em reabilitação (CER) e a atenção domiciliar (AD). A atenção especializada em DRs se divide em serviços de atenção especializada e serviços de referência, que estão espalhados pelo país, sendo que a Região Norte possui apenas um serviço, seguido pela Região Centro-Oeste com cinco, Região Sul com sete, Região Nordeste com 11 e Sudeste com 12, como evidenciado na Tabela 1.

Tabela 1*Serviços habilitados para atendimento em doenças raras⁸*

Região	UF	Município	Estabelecimento
Centro-Oeste	DF	Brasília	Hospital Materno Infantil de Brasília
Centro-Oeste	DF	Brasília	Hospital de Apoio de Brasília
Centro-Oeste	GO	Anápolis	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Anápolis
Centro-Oeste	GO	Goiânia	Hospital Estadual de Geral de Goiânia "Dr Alberto Rassi"
Centro-Oeste	GO	Goiânia	Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo
Nordeste	BA	Salvador	Associação de Pais e Amigos Excepcionais
Nordeste	BA	Salvador	Hospital Universitário Prof. Edgard Santos
Nordeste	BA	Salvador	Ambulatório Docente e Assistencial da Bahiana da Fundação Bahiana para Desenvolvimento das Ciências
Nordeste	BA	Salvador	Hospital Especializado Octavio Mangabeira
Nordeste	PE	Recife	Hospital Maria Lucinda
Nordeste	PE	Recife	Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira
Nordeste	CE	Fortaleza	Hospital Universitário Walter Cantídio
Nordeste	CE	Fortaleza	Hospital Geral de Fortaleza
Nordeste	CE	Fortaleza	Hospital Infantil Albert Sabin
Nordeste	PB	João Pessoa	Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras
Nordeste	PI	Piripiri	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Piripiri
Norte	PA	Belém	Hospital Universitário Bettina Ferro do Complexo Hospitalar da Universidade Federal do Pará
Sudeste	ES	Vitória	Hospital Santa Casa de Vitória
Sudeste	RJ	Rio de Janeiro	Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro

⁸ Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras> (Acesso em dez. 2024)

Sudeste	RJ	Rio de Janeiro	Instituto Federal Fluminense
Sudeste	SP	Santo André	Ambulatório de Especialidade da Faculdade de Medicina ABCSanto André
Sudeste	MG	Bom Despacho	Centro de Especialidades Multiprofissionais Dr. Gê
Sudeste	MG	Belo Horizonte	Hospital Infantil João Paulo II
Sudeste	MG	Juiz de Fora	Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora
Sudeste	MG	Belo Horizonte	Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais
Sudeste	MG	Belo Horizonte	Hospital Julia Kubitschek
Sudeste	SP	Campinas	Hospital de Clínicas da Universidade de Campinas
Sudeste	SP	Ribeirão Preto	Hospital de Clínicas de Ribeirão Preto
Sudeste	SP	São José do Rio Preto	Hospital de Base de São José do Rio Preto
Sul	PR	Curitiba	Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba
Sul	PR	Curitiba	Complexo Hospital de Clínicas - Universidade Federal do Paraná
Sul	PR	Curitiba	Hospital Erasto Gaertner
Sul	RS	Porto Alegre	Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Sul	RS	Santa Maria	Hospital Universitário de Santa Maria
Sul	SC	Florianópolis	Hospital Infantil Joana de Gusmão
Sul	SC	Blumenau	Associação Renal Vida

Para ser habilitada, cada unidade de saúde passa por um processo de validação documental, seguido de uma série de avaliações internas, para que, atendendo aos requisitos estabelecidos, possa ser inserida no Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), específico para acompanhamento de pessoas com DRs. Cada instituição possui autorização para procedimentos e serviços específicos, isso significa que não atendem a todos os casos e todas as condições raras. É importante mencionar que em determinados momentos alguns são incluídos na lista e outros serviços são desabilitados, desse modo a lista pode ser ampliada ou

reduzida, a depender do momento que se visite o *site* do MS. Cumpre destacar que ainda que algumas regiões possuam mais de um centro, eles podem estar concentrados em uma cidade específica, podendo dificultar o acesso por parte da população que mora em locais distantes e com difícil acesso.

Em relação aos tratamentos, como já mencionado, nem todas as DRs possuem diretrizes estabelecidas para seus cuidados, desse modo o MS regula questões como formatação de novas propostas terapêuticas, farmacológicas, protocolos clínicos e de cuidado, bem como orienta e dissemina conhecimento fidedigno sobre as condições raras, para que profissionais, pacientes e cuidadores possam ter acesso a conteúdos de qualidade e validados tanto cientificamente como por meio da participação social⁹.

Diante desse cenário, é possível observar que o *site* do MS é uma fonte importante de dados para quem busca conhecimento sobre acesso e direitos de pessoas com DRs. A plataforma possibilita, inclusive, o acesso a notícias e temas agrupados em abas específicas, podendo ajudar na orientação sobre o itinerário terapêutico a ser seguido pelos pacientes e cuidadores.

Desde 2014 houve um incremento na legislação relativa às doenças raras em âmbito nacional (Tabela 2), inclusive com a recente constituição de uma Câmara Técnica Assessora de DRs, no âmbito do MS e até instituição de leis estaduais (Tabela 3). Os dados das duas tabelas estão organizados de forma cronológica.

⁹ Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras> (Acesso em jan. 2024)

Tabela 2*Legislações nacionais em doenças raras*

Legislação	Descrição
Portaria nº 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
Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014	Altera, acresce e revoga dispositivos da Portaria nº 199/GM/MS, de 30 de janeiro de 2014, que 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 SUS e institui incentivos financeiros de custeio
Lei nº 13.146/2015	Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência)
Lei nº 14.593/2023	Institui a Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras e altera a denominação do Dia Nacional de Doenças Raras
Portaria nº 3.132, de 19 de fevereiro de 2024	Altera o Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação GM/MS nº 2, de 28 de setembro de 2017, para instituir a Câmara Técnica Assessora de Doenças Raras de Doenças Raras, no âmbito do Ministério da Saúde

Contudo, Dias et al. (2023) apontam que é necessário maior fomento e fiscalização para efetivação dessas legislações em âmbito nacional, tendo em vista o espaço vasto do país e o fato de nem todas as regiões estarem cobertas pela atenção especializada em DRs.

Em relação às legislações estaduais (Tabela 3), foram encontradas 65 publicações, sendo a região com maior número a Nordeste (25), seguido da Norte (14), Sudeste (12), Centro-Oeste (8) e Sul (6). Como esses números não compreendem as leis municipais, o número por região pode variar. Todos os Estados foram representados com ao menos uma lei, exceto Alagoas, que apresenta apenas leis municipais. Diante disso é possível perceber que existem

legislações pertinentes à temática, contudo a efetivação dessas deve ser fiscalizada e monitorada, para que seus pressupostos sejam cumpridos e as pessoas possam ter acesso aos direitos estabelecidos.

Tabela 3

Legislações estaduais em doenças raras

Legislação	Descrição
Lei nº 14.806/2012 – São Paulo	Institui o "dia de conscientização sobre doenças raras"
Lei nº 15.415/2013 – Ceará	Institui o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras
Lei nº 5.225/2013 – Distrito Federal	Dispõe sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras no Distrito Federal e dá outras providências
Lei nº 10.152/2014 – Mato Grosso	Dispõe sobre a instituição do Dia Estadual da Informação, Acessibilidade e Prevenção em Doenças Raras
Lei nº 21.402/2014 – Minas Gerais	Institui a semana Estadual das doenças raras
Lei nº 15.669/2015 – São Paulo	Dispõe sobre a política de tratamento de doenças raras no Estado e dá outras providências
Lei nº 13.539/2016 – Bahia	Institui o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras
Lei nº 16.241/2017 – Pernambuco	Cria o Calendário Oficial de Eventos e Datas Comemorativas do Estado de Pernambuco, define, fixa critérios e consolida as Leis que instituíram Eventos e Datas Comemorativas Estaduais
Lei nº 5.019/2017 – Mato Grosso do Sul	Institui, no âmbito do Estado de Mato Grosso do Sul o "Dia Estadual de Conscientização das Doenças Raras", e dá outras providências
Lei nº 19.426/2018 – Paraná	Altera a Lei nº 18.646, de 10 de dezembro de 2015, que instituiu o Dia da Conscientização das Doenças Raras
Lei nº 6382/2019 – Distrito Federal	Altera a Lei nº 4.190, de 6 de agosto de 2008, que assegura a todas as crianças nascidas nos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes da rede pública de saúde do Distrito Federal o direito ao teste de triagem neonatal, na sua modalidade ampliada
Lei nº 23.335/2019 – Minas Gerais	Institui o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras

Lei nº 16.625/2019 – Pernambuco	Determina atendimento prioritário aos portadores de doenças raras nas redes de saúde pública e privada do Estado de Pernambuco, e dá outras providências
Lei nº 15.353/2019 – Rio Grande do Sul	Institui a Política Estadual de Atenção, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras
Lei nº 8.509/2019 – Sergipe	Institui no calendário oficial de eventos do Estado de Sergipe, o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras, e dá providências correlatas
Lei nº 11.212/2020 – Espírito Santo	Consolida toda a legislação em vigor referente às semanas e aos dias/correlatos estaduais comemorativos de relevantes datas e de assuntos de interesse público, no âmbito do Estado
Lei nº 4.768/2020 – Rondônia	Determina o atendimento prioritário aos portadores de doenças raras na rede de saúde pública e privada do Estado de Rondônia e dá outras providências
Lei nº 11.933/2021 – Paraíba	Dispõe sobre a obrigatoriedade da informação sobre as doenças raras não detectáveis pelo teste do pezinho e dá outras providências
Lei nº 10.866/2021 – Rio Grande do Norte	Dispõe sobre a prioridade das pessoas com deficiência na vacinação contra o vírus SARS-CoV-2, causador da covid-19, com foco prioritário às pessoas com Transtorno do Espectro Autista, Síndrome de Down, tetraparesia congênita ou paralisia cerebral e com doenças raras, no âmbito do Estado do Rio Grande do Norte e dá outras providências
Lei nº 1.510/2021 – Roraima	Dispõe sobre a orientação aos pais de bebês recém-nascidos sobre as doenças detectáveis ou não pelo teste do pezinho e dá outras providências
Lei nº 11.221/2022 – Rio Grande do Norte	Reconhece como de utilidade pública a Associação de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras do Rio Grande do Norte -
Lei nº 5.972/2022 – Amazonas	Institui o Dia Estadual da Conscientização Sobre a Síndrome de Sotos
Lei nº 11.861/2022 – Maranhão	Altera e acrescenta dispositivos à Lei nº 11.164, de 14 de novembro de 2019, que Institui a Semana Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras e Genéticas nas escolas do Estado do Maranhão, e dá outras providências
Lei nº 18.531/2022 – Santa Catarina	Consolida as leis que instituem datas e eventos alusivos no âmbito do Estado de

	Santa Catarina e estabelece o Calendário Oficial do Estado
Lei nº 18.524/2023 – Ceará	Dispõe sobre a notificação compulsória dos casos suspeitos e/ou confirmados de pessoas com doenças raras
Lei nº 9.208/2023 – Sergipe	Institui a Política Estadual de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, e dá providências correlatas
Lei nº 17.802/2023 – São Paulo	Dispõe sobre a emissão da Carteira de Identificação da Pessoa com Doença Rara, no âmbito do Estado de São Paulo
Lei nº 1.779/2023 – Roraima	Institui o Dia de Conscientização sobre Doenças Raras no Estado de Roraima
Lei nº 7.310/2023 – Distrito Federal	Institui diretrizes, estratégias e ações para o programa de atenção e orientação às mães atípicas – Cuidando de quem Cuida, no Distrito Federal, e dá outras providências
Lei nº 4.152/2023 – Acre	Obriga os hospitais, maternidades e todos os estabelecimentos de saúde do Estado a orientar os pais sobre doenças raras não detectáveis pelo teste do pezinho e a informar da existência do teste do pezinho ampliado
Lei nº 21.490/2023 – Paraná	Altera a Lei nº 20.656, de 3 de agosto de 2021, que estabelece normas gerais e procedimentos especiais sobre atos e processos administrativos que não tenham disciplina legal específica, no âmbito do Estado do Paraná
Lei nº 21.633/2023 – Paraná	Altera a Lei nº 18.646, de 10 de dezembro de 2015, que institui o Dia da Conscientização das Doenças Raras e o Fevereiro Lilás
Lei nº 6.596/2023 – Amazonas	Altera a Lei nº 6.042, de 24 de novembro de 2022, que “DISPÕE sobre o prazo de validade dos laudos médico-pericial que atestam Síndrome de Down, Paralisia Cerebral, Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade, e outras doenças e transtornos de natureza permanente, para os fins que especifica
Lei nº 6.413/2023 – Amazonas	Altera, na forma que especifica, a Lei n.º 5.118 de 15 de janeiro de 2020 que “Estabelece diretrizes gerais para políticas públicas de diagnóstico e tratamento de doenças raras, no âmbito do Estado do Amazonas”
Lei nº 6.602/2023 – Amazonas	Institui a Carteira de Identificação da Pessoa com Doença Rara

Lei nº 9.208/2023 – Sergipe	Institui a Política Estadual de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, e dá providências correlatas
Lei nº 17.802/2023 – São Paulo	Dispõe sobre a emissão da Carteira de Identificação da Pessoa com Doença Rara, no âmbito do Estado de São Paulo
Lei nº 22.404/2023 – Goiás	Dispõe sobre a Política de Educação e Tratamento de Doenças Raras no âmbito do Estado de Goiás e dá outras providências
Lei nº 7.983/2023 – Piauí	Institui a carteira de identificação da pessoa com doença rara no âmbito do Estado do Piauí
Lei nº 9.991/2023 – Rio de Janeiro	Institui a campanha somos raros, não invisíveis nas redes de saúde e de ensino do Estado do Rio de Janeiro
Lei nº 15.950/2023 – Rio Grande do Sul	Consolida a legislação estadual relativa a eventos e datas estaduais, instituindo o Calendário Oficial de Eventos e Datas Comemorativas do Estado do Rio Grande do Sul, e dá outras providências
Lei nº 9.313/2023 – Sergipe	Institui a Política Estadual da Primeira Infância - SER CRIANÇA, revoga a Lei nº 8.941, de 22 de dezembro de 2021, que cria, no âmbito do Estado de Sergipe, o Programa Sergipe pela Infância - SPI, autoriza o pagamento do "CMAIS - SERGIPE PELA INFÂNCIA", e dá providências correlatas
Lei nº 23.126/2024 – Goiás	Altera a Lei nº 21.442, de 1º de junho de 2022, que institui a Semana Estadual de Conscientização e Orientação sobre Doenças Raras
Lei nº 11.985/2024 – Rio Grande do Norte	Institui o Programa Estadual de Estímulos a Pessoas com Doenças Raras nos Eventos Esportivos, no Estado do Rio Grande do Norte
Lei nº 11.675/2024 – Rio Grande do Norte	Institui a Política Estadual de Atenção, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras no Rio Grande do Norte, e dá outras providências
Lei nº 18.621/2024 – Pernambuco	Institui princípios, diretrizes e objetivos para a promoção da proteção e da atenção às pessoas com doenças raras
Lei nº 12.540/2024 – Mato Grosso	Altera e acrescenta dispositivos à Lei nº 11.593, de 30 de novembro de 2021, que obriga os hospitais, maternidades e demais unidades públicas e privadas de saúde, no âmbito do Estado de Mato Grosso, a informarem aos pais e aos responsáveis legais dos recém-nascidos acerca das

Lei nº 9.525/2024 – Sergipe	doenças detectadas pelo Teste do Pezinho Institui a Campanha Estadual "Junho Lilás", com o objetivo de conscientizar a população sobre a importância do Teste do Pezinho, e dá providências correlatas
Lei nº 12.238/2024 – Espírito Santo	Estabelece, no âmbito do Estado do Espírito Santo, prioridade para a tramitação de processos em que a parte ou interessada é pessoa com doença rara
Lei nº 4.208/2024 – Espírito Santo	Dispõe sobre o direito ao encaminhamento prioritário para confirmação diagnóstica de pessoas com suspeita de doença rara
Lei nº 8.351/2024 – Piauí	Institui a Política Estadual de Atenção Integral, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras no Estado do Piauí
Lei nº 3.055/2024 – Amapá	Institui o Dia de Conscientização sobre Doenças Raras no âmbito do Estado do Amapá
Lei nº 6.804/2024 – Amazonas	Institui o Dia Estadual de Conscientização sobre as Doenças Oculares Raras
Lei nº 7.068/2024 – Amazonas	INSTITUI a Campanha de Conscientização da Doença Rara Púrpura Trombocitopênica Idiopática
Lei nº 7.161/2024 – Amazonas	Dispõe sobre a criação da Lei Rafael Benjamin, que estabelece diretrizes para assistência especializada em Epidermólise Bolhosa na rede pública de saúde e pensão especial para os pacientes
Lei nº 10.315/2024 – Rio de Janeiro	Institui, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, o estatuto da pessoa com doença crônica complexa e rara
Lei nº 13.176/2024 – Paraíba	Dispõe acerca da prioridade de tramitação dos processos na Administração Pública do Estado da Paraíba, cujo interessado seja pessoa com doença rara e dá outras providências
Lei 18.961/2024 – Ceará	Institui a implantação de campanhas estaduais de conscientização sobre as doenças raras em crianças no âmbito do Estado do Ceará
Lei 19.102/2024 – Ceará	Institui o dia estadual de conscientização sobre as doenças oculares raras
Lei nº 24.971/2024 – Minas Gerais	Dispõe sobre a inclusão, na carteira de identidade ou em outro documento de identificação pessoal, de informações sobre deficiência, doença grave ou outra condição incapacitante ou limitante de caráter permanente

Lei nº 10.696/2024 – Pará	Dispõe sobre a Política de Atenção e Atendimento Primário às Pessoas com Doenças Raras no Sistema de Saúde da Rede Municipal e Estadual, no âmbito do Estado do Pará
Lei nº 13.176/2024 – Paraíba	Dispõe acerca da prioridade de tramitação dos processos na Administração Pública do Estado da Paraíba, cujo interessado seja pessoa com doença rara e dá outras providências
Lei nº 13.498/2024 – Paraíba	Dispõe sobre a instituição da Carteira de Identificação da Pessoa com Doença Rara, no âmbito do Estado da Paraíba, e dá outras providências
Lei nº 18.792/2024 – Pernambuco	Altera a Lei Nº 16203/2017, que obriga os estabelecimentos bancários, unidades de saúde e lotéricas, situados no Estado de Pernambuco, a oferecer atendimento prioritário a pessoas com deficiência, mobilidade reduzida, doença grave, doenças raras, autismo e ostomizadas, a fim de incluir atendimento prioritário aos doadores regulares de sangue ou de medula óssea e dá outras providências
Lei nº 7.316/2025 – Amazonas	Institui o dia estadual de conscientização sobre as Coagulopatias Hereditárias

É importante ressaltar que as legislações estaduais repetem um padrão observado na literatura científica e acadêmica: incluem tanto normativas voltadas para as doenças raras como um todo, quanto abordam diagnósticos específicos.

1.3 Itinerários terapêuticos de pessoas com doenças raras

Conforme já ressaltado, os itinerários terapêuticos das pessoas com DRs variam tanto quanto seus diagnósticos (Silva, et al., 2023). Para o conhecimento e compreensão dos dados relativos aos itinerários terapêuticos, foi realizada uma busca por meio da plataforma *Connected Papers* com as palavras-chave: itinerários terapêuticos, doenças raras, criança, adolescente e mãe. Não foi definido um intervalo de tempo, tipo de estudo e nem países ou idiomas específicos, porém após análise dos textos que surgiram no mapa elaborado pela

ferramenta, foi observado que a maioria dos estudos correspondentes, foram publicados em periódicos brasileiros e apenas um em periódico internacional (Rosaneli et al., 2021). Isso pode ter ocorrido por ser o texto central do mapa a pesquisa bibliográfica publicada por Demétrio et al., (2019) em um periódico brasileiro. Foram encontrados 98 textos e após análise e exclusão daqueles que não apresentavam como tema central o itinerário terapêutico de pessoas com doenças raras, foram selecionados 11 estudos relativos ao tema. A Tabela 4 identifica os anos, autores e objetivos de cada estudo.

Como o foco deste trabalho é a Região Norte, com todas as particularidades já assinaladas, a concentração de estudos nacionais foi avaliada como uma opção pertinente, tendo em vista que abordam itinerários que são atravessados diretamente pelas singularidades do nosso país, das vivências da população e sua mescla de culturas e principalmente os caminhos percorridos dentro do SUS.

Tabela 4

Artigos selecionados 1

Ano	Autores	Objetivo
1. 2024	Junqueira Neto et al.	Avaliar a percepção dos pais e/ou cuidadores sobre a trajetória em busca do diagnóstico e acesso ao tratamento das crianças com doenças raras
2. 2023	Silva et al.	Conhecer por meio da literatura científica os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras no Brasil
3. 2022	Riegel e Schmitz	Compreender o itinerário terapêutico de indivíduos com doenças raras, desde o aparecimento dos sintomas até o diagnóstico, além da importância da enfermagem nesse processo
4. 2021	Rosaneli et al.	Analisar as barreiras comunicativas em saúde frente à tríade, paciente, família e equipe técnica ao longo do itinerário terapêutico
5. 2020	Cedaro et al.	Conhecer o itinerário percorrido por pessoas portadoras da doença de <i>Huntington</i> em busca de diagnóstico e tratamento
6. 2020	Raquel et al.	Identificar os principais fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de

		peças que vivem nessa condição
7. 2019	Demétrio et al.	Analisar a produção científica nacional que aborda os itinerários terapêuticos a partir das concepções negativa e positiva de saúde
8. 2016	Barbosa e Sá	Analisar o itinerário terapêutico para pessoas que necessitam de atendimentos específicos em genética e doenças raras no Distrito Federal (DF) e o fluxo de serviços de saúde na rede pública do DF
9. 2015	Alves, P. C.	Identificar duas questões fundamentais subjacentes nos estudos contemporâneos sobre itinerários terapêuticos: (a) o significado de “cuidado à saúde” (questão que envolve a busca e avaliação de tratamento); (b) a noção de doença implícita nesses estudos
10. 2015	Luz et al.	Caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros
11. 2013	Moura, R. M.	Conhecer a trajetória dos pais e familiares de crianças portadoras de doenças raras em busca por diagnóstico e tratamento

A pesquisa de Junqueira Neto et al. (2024), publicada em um periódico do Conselho Regional de Odontologia de Minas Gerais, teve como público cinco pais e cuidadores de crianças com doenças raras, que eram acompanhadas por um ambulatório de genética em Uberlândia, e o objetivo principal centrou-se em avaliar a percepção desses cuidadores em relação à trajetória terapêutica percorrida. Os resultados apresentados demonstraram que o itinerário foi envolvido em sofrimento pelo excesso de exames e procedimentos e a dificuldade em conseguir realizá-los, o uso de variadas medicações e a complexidade dos tratamentos e as mudanças nas rotinas, tanto da vida familiar quanto no trabalho. Outra questão importante se refere à necessidade, apontada pelos participantes, de que as equipes de saúde sejam mais bem capacitadas e forneçam um atendimento integral e empático, de modo a acolher esses sujeitos em suas angústias. Ainda que o enfoque tenha sido local, observa-se as mesmas características vivenciadas por famílias em outros estados do Brasil (Silva et al., 2023).

Silva et al. (2023) propuseram uma revisão integrativa de literatura, nas bases *Embase*,

Pubmed, Scopus, Web of Science e Scielo, que incluiu a discussão de seis artigos, com o objetivo de conhecer os itinerários terapêuticos de pacientes com DRs no Brasil. Os estudos tiveram como cenários o Rio de Janeiro, Brasília, Bahia, Mato Grosso e Rio Grande do Sul. Foi constatado que mesmo com a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DRs, as famílias ainda enfrentam longas jornadas em busca de atenção em saúde de qualidade, o que impacta diretamente na manutenção dos tratamentos e no acesso aos serviços especializados ou de referência. A necessidade de maior divulgação de informações fidedignas é uma forma descrita no estudo de poder proporcionar maior autonomia para essas pessoas, tendo em vista que em muitos casos, são jornadas longas, solitárias e envoltas em dúvidas e sofrimento.

Pacientes com DRs também foram ouvidos em pesquisas. No estudo de Riegel e Schmitz, (2022), participaram seis pessoas com DRs, que eram atendidas em uma unidade de saúde do Sul do Brasil, elas explicaram como foram os itinerários terapêuticos percorridos e os principais fatores envolvidos no processo por meio de ligações telefônicas, em função da pandemia da covid-19, instalada em 2020. Como resultados observou-se que o período para o diagnóstico variou de um mês a 43 anos e a principal dificuldade para tal foi o desconhecimento das equipes de saúde. Foram apontadas variáveis que impactaram no atendimento como a maior importância ser dada apenas a situações consideradas graves, ou seja, sintomas mais brandos não eram levados em consideração pelas equipes, ter outra pessoa com a DR na família facilitou o acesso a diagnósticos mais rapidamente.

A ampla diversidade e inespecificidade sintomatológica dessas condições somam-se à necessidade recorrente de judicialização para assegurar acesso ao tratamento e insumos o que revela fragilidades estruturais na efetivação do direito à saúde no campo das DRs, transferindo ao sistema de justiça demandas que deveriam ser garantidas pelas políticas públicas e produzindo desigualdades no cuidado. Paralelamente, a dimensão coletiva da experiência de

adoecimento, materializada em associações e redes de apoio comunitárias, constitui importante estratégia, ao promover circulação de informações, suporte e construção de saberes compartilhados.

Rosaneli et al. (2021) desenvolveram um estudo que objetivou analisar as barreiras de comunicação entre pacientes, familiares e equipe de saúde, no percurso do itinerário terapêutico, pesquisa essa que foi publicada em um periódico de Barcelona. Os resultados demonstraram que uma comunicação eficaz amplia o bem-estar dos pacientes e de seus acompanhantes, trazendo maior conforto e compreensão das variáveis envolvidas. Destarte, a falta de diálogo, capacitação dos profissionais e conhecimento por parte deles, dificulta o processo de compreensão por parte de quem busca o serviço. Os autores apontam a necessidade de maior ampliação nas pesquisas, com o objetivo de elaboração de documentos, protocolos, maior padronização das atividades e condutas, pactuação de uma linguagem acessível e comum a todos, enaltecendo uma perspectiva crítica e emancipatória desses sujeitos.

Na pesquisa de Cedaro et al. (2020), realizada em um estado da Região Norte do Brasil, a principal questão encontrada em relação ao itinerário terapêutico foi a demora em receber assistência em saúde. Pela alegação de superlotação nos serviços, essas pessoas acabaram tendo de esperar entre seis meses e um ano por atendimentos com especialistas ou para a realização de exames complexos, e até um ano e meio para obtenção de um diagnóstico, mesmo tendo pessoas com a mesma doença na família. Vale ressaltar que no caso desses participantes, algumas pessoas já haviam manifestado os sintomas e não conseguiram um diagnóstico, e acabaram vindo a falecer, e outros manifestaram os primeiros sinais quando adultos. Os participantes eram pessoas que viviam em condições socioeconômicas de muita vulnerabilidade e isso impactou diretamente no não acesso ao diagnóstico e tratamento adequado de maneira mais ágil. Em alguns desses casos, chegaram a buscar atendimento até mesmo na Bolívia, por ser um país que faz fronteira com o Estado onde residem e por ter maior

acessibilidade, no que diz respeito aos custos financeiros. No itinerário foi observado que, no Brasil, a busca foi iniciada por atendimento na atenção primária à saúde, com encaminhamento para a rede de atenção especializada, o que não solucionou todas as necessidades dessas pessoas e as fez vincular também com laboratórios de pesquisa da Fundação Universidade Federal de Rondônia - UNIR.

Raquiel et al. (2020) mapearam estudos que discutiram os principais fatores de vulnerabilidades nos itinerários terapêuticos apresentados por pessoas com DRs, entre os anos de 2000 e 2016, em bases de dados internacionais (*Pubmed, Scielo, Lilacs e Scholar Google*) nos idiomas português, inglês e espanhol. Treze artigos atenderam os critérios de seleção definidos. Desses, nove foram publicados em periódicos nacionais, três em periódicos internacionais e um foi apresentado/publicado em dois eventos, um nacional e outro internacional. As principais questões foram a falta de informação, o despreparo profissional, os longos caminhos percorridos, a necessidade de maior respeito aos direitos humanos, a vulnerabilidade tanto biológica, quanto social e emocional, os custos elevados de tratamentos e a necessidade de equipes mais empáticas.

O estudo de Demétrio et al. (2019) reuniu 50 artigos, de produção nacional publicados entre 2008 e 2019, que abordam os IT a partir das concepções positivas e negativas de saúde. A maior concentração dos estudos se deu na região Sudeste (34%) e Sul (26%) do Brasil. Foram analisados aspectos subjetivos elencados nos estudos, bem como as relações saúde-doença e processo de adoecer que os indivíduos enfrentaram, sob uma perspectiva que uniu a análise simbólica e também dos aspectos emocionais envolvidos nos processos de cuidado. O contexto sociocultural também foi uma variável relevante, sobretudo por apontar as maiores diversidades presentes entre os participantes dos estudos e como isso pode impactar em resultados positivos ou negativos em suas buscas por tratamento. A família foi elencada como primeira fonte de apoio e cuidado, principalmente na busca por acolhimento e escuta e ficou

evidente que os IT são descritos conforme as interpretações singulares de cada pessoa envolvida.

Os IT de pessoas com DRs no Distrito Federal (DF) foram alvos do estudo de Barbosa e Sá (2016), e tiveram como locais de referência para a coleta 11 ambulatórios do DF. Os resultados apontaram para a necessidade de práticas socialmente contextualizadas, priorizando a integralidade do cuidado e experiências efetivas de atendimento em saúde, o que faz urgir a maior qualificação dos profissionais para que os fluxos de serviço sejam reordenados de maneira a atender as prioridades. A pesquisa também registra a criação de um aplicativo chamado “Raras Net”, que tem como fundamento a proposta de ser uma inovação que aproxime mais as pessoas do conhecimento, de maneira mais fácil e ágil.

Variáveis como crenças, aspectos culturais e subjetivos foram analisados na pesquisa de Alves (2015), na qual foi identificada a importância das práticas de autocuidado, da rede de apoio, da análise minuciosa das desigualdades sociais, estruturais, de gênero, étnicas, geográficas e familiares no enlace que envolve toda a luta com relação à busca de diagnóstico e tratamento das DRs. O autor ressaltou também a importância do processo de compreensão que os sujeitos têm sobre as DRs que enfrentam, e como essa questão faz diferença na continuidade do tratamento, ou seja, deve-se levar em consideração os valores culturais, pessoais, experienciais e de crenças desses sujeitos, ou é possível que o tratamento não faça sentido para quem o busca e acabe sendo abandonado. O modo como as pessoas interpretam as questões de saúde e doença que as acometem é muito singular, e ignorar esse fato por completo pode gerar prejuízos tanto no vínculo quanto no prosseguimento com o tratamento, e essas variáveis podem impactar diretamente no itinerário terapêutico das famílias, de modo que é

necessário não perder de vista o fato de que IT é uma forma de engajamento em uma dada situação (logo, requer aprendizagem) e, portanto, é modo prático de compreender

a doença. O itinerário terapêutico explicita simultaneamente “mundo de práticas” e “ontologias práticas” (ou seja, nexus de significados para o entendimento do mundo da doença) (Alves, 2015, p. 41).

Luz et al. (2015) caracterizaram os IT de famílias de pessoas com DRs, num total de 16 famílias, representadas por 14 mães, um pai e uma avó, que frequentavam três serviços de referência em doenças raras do Rio Grande do Sul. Inicialmente é possível observar que o número de mães é muito maior que os demais, o que revela que essas são as protagonistas no cuidado às crianças com DRs. Questões como número alto de viagens, desigualdade nos atendimentos em saúde, prejuízos financeiros, alto custo de tratamentos, procedimentos e medicações e falta de apoio para atividades de vida diárias foram elencadas por esses familiares como os maiores desafios enfrentados.

Na dissertação de mestrado de Moura (2013) consta uma pesquisa com famílias de crianças com DRs atendidas em hospitais de Minas Gerais, cujos resultados apontaram para a diminuição na QV dessas pessoas, bem como maior índice de isolamento social dessas famílias, durante o percurso terapêutico, e morte de outros filhos por falta de diagnóstico e tratamento adequados e em tempo. As famílias abordaram a importância do aconselhamento genético e a dificuldade de conseguir acesso a tal serviço, bem como a necessidade de maior interação e diálogo entre as equipes de saúde. Ao longo do processo de busca por diagnóstico e tratamento, a falta de suporte e acolhimento da família extensa também foi observada, seguida de preconceito nas escolas e falta de acessibilidade nos espaços.

É possível identificar questões que se repetem nas pesquisas, como o longo tempo de espera pelo diagnóstico e posterior tratamento, o difícil acesso aos locais habilitados, com atendimentos especializados, o que aumenta o tempo de busca pela atenção necessária, a necessidade de maior capacitação profissional para lidar com as demandas de quem convive com alguma condição rara, a falta de padronização nas condutas dos profissionais de saúde e

o excesso de exames e procedimentos que são, em sua maioria, complexos e demorados. Desse modo, apesar de as pesquisas se situarem em locais geográficos distintos, as lacunas se repetem em muitos desses contextos.

1.4 Cuidadores de crianças e adolescentes com doenças raras: estudos sobre qualidade de vida, rede de apoio e estratégias de enfrentamento

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), qualidade de vida pode ser definida como “a percepção que um indivíduo tem da sua posição na vida, no contexto da cultura e dos sistemas de valores em que vive¹⁰”. Esse conceito tem sido amplamente problematizado e investigado em diversas sociedades, com diversos objetivos, mas sobretudo com a proposta de identificar lacunas, complicações e desafios para que posteriormente seja possível refletir e concretizar propostas de melhorias.

Um recorte populacional que tem sido alvo de pesquisas de QV são os cuidadores de pessoas com condições raras pelo mundo, fazendo associações com outras variáveis, como os fatores de proteção, estratégias de enfrentamento, rede de apoio, necessidades de suporte social, entre outras (Domaradzki & Walkowiak, 2024a; Salcedo-Perez-Juana et al., 2023; Benedetto et al., 2023). A população de cuidadores tem sido estudada há muitos anos, com o objetivo de avaliar quais os maiores desafios e como novas políticas e formas de assistência podem auxiliar na melhoria de índices que reflitam uma melhor qualidade de vida.

No estudo de Somanadhan et al. (2021), QV é definida como um “conceito abrangente afetado de forma complexa pela saúde física da pessoa, estado psicológico, nível de independência, relações sociais, crenças pessoais e sua relação com características de seu ambiente” (p. 10). Os autores utilizaram o instrumento *WHOQOL – BREF*, da OMS, para avaliar a QV de cuidadores de crianças, adolescentes e adultos com mucopolissacaridoses, na

¹⁰ Disponível em: <https://www.who.int/tools/whoqol> (Acesso em jan. 2024)

Irlanda, apontando que dentre os quatro domínios existentes na ferramenta, o que obteve maior classificação foi o de meio ambiente, seguido de saúde física, saúde psicológica e por fim relacionamentos sociais. Foi estabelecido um paralelo com um estudo brasileiro (Guarany, et al., 2015), mas sem necessariamente compará-los, tendo em vista as diferenças socioeconômicas dos países, onde 11 mães de crianças com mucopolissacaridoses foram ouvidas e a maior pontuação foi no domínio de saúde física, e a menor também nas relações sociais (Somanadhan et al., 2021).

É possível reparar, ainda, que essas famílias necessitam imensamente de apoio social em suas atividades diárias, sejam voltadas aos que precisam de cuidados de saúde ou aos demais, e isso tem sido alvo de estudos que buscam mensurar os níveis de apoio social, bem como as estratégias de enfrentamento utilizadas pelos cuidadores quando não conseguem encontrar o apoio que buscam e também em relação à formatação de suas vidas com filhos que necessitam de uma atenção maior (Domaradzki & Walkowiak, 2024a).

A definição de apoio social ainda é permeada por muitas possibilidades, sendo compreendida, entre outras formas, como modos de auxílio em diversos âmbitos, como social, psicológico, estrutural, relacional, por exemplo, sendo estudado em relação aos mais variados contextos, como saúde, educação e socialização (Castro & Remor, 2018). Já em relação às estratégias de enfrentamento, essas são compreendidas como formas de lidar com determinados fenômenos, as habilidades que são utilizadas e o processo que ocorre para que a situação seja remediada da melhor forma possível ao indivíduo, podendo sofrer influências sociais, de personalidade, cognitivas e estruturais (Seidl, et al., 2001).

Ademais, neste tópico são descritos 10 estudos sobre cuidadores de crianças e adolescentes com DRs, em relação à QV, estratégias de enfrentamento e apoio social. É importante destacar que, como a pesquisa com a terminologia “mães” é muito específica, desse modo optou-se pela busca de estudos que utilizem a nomenclatura “cuidadores” de forma mais

ampla, sendo que a maior parte das pesquisas analisadas tem a amostra composta por mães, aspecto que será aprofundado na discussão dos resultados. A busca pelos textos selecionados foi realizada na Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), sem intervalo de tempo ou delimitação de idioma. Como as referências em DRs são muito amplas, optou-se pela escolha de textos que apresentassem a discussão dessas variáveis, na busca por textos semelhantes, ferramenta da própria plataforma.

Foram incluídas 10 pesquisas, oriundas da Polônia, Suíça, Alemanha, França, Espanha, Itália, México e Brasil, publicadas entre 2021 e 2024, sendo sete pesquisas de campo e três revisões de literatura. A Tabela 5 apresenta os artigos selecionados e seus objetivos, destacando que uma das pesquisas realizadas na Polônia gerou vários artigos, tendo em vista que foi uma pesquisa ampla, que estudou um número grande de cuidadores. Os resultados foram apresentados em três publicações diferentes (Walkowiak et al., 2024; Domaradzki & Walkowiak, 2024a; Domaradzki & Walkowiak, 2024b).

Tabela 5

Artigos selecionados 2

Ano	Autores	País	Objetivo
1. 2024	Walkowiak et al.	Polônia	Comparar as diferenças nas experiências de criação de filhos com DR com risco de vida e aquelas com condições menos graves, exemplificadas pela fenilcetonúria
2. 2024	Remor et al.	Brasil	Identificar, caracterizar, mapear e resumir o conhecimento existente sobre a qualidade de vida de pacientes com fenilcetonúria e seus cuidadores primários
3. 2024a	Domaradzki & Walkowiak	Polônia	Investigar a associação entre a religiosidade dos cuidadores poloneses e suas experiências relacionadas à criação de uma criança com DR

4. 2024b	Domaradzki & Walkowiak	Polônia	Explorar as experiências parentais de cuidar de uma criança com Síndrome de Williams
5. 2023	Ouattara et al.	França	Comparar a qualidade de vida de pais de crianças com erros inatos do metabolismo que necessitam de dieta restrita com normas populacionais francesas e investigar os determinantes da QV dos pais
6. 2023	Salcedo-Perez-Juana et al.	Espanha	Combinar metodologias quantitativas e qualitativas para descrever de forma abrangente fatores relacionados à qualidade de vida, impacto na família e fatores psicossociais em pais de crianças com variantes TSC, STXBP1 e SYNGAP1
7. 2023	Benedetto et al.	Itália	Estimar as associações entre a QV da criança e os níveis de sobrecarga do cuidador
8. 2022	Rodriguez et al.	México e Espanha	Estudar o papel de dois modelos de associações, inspirados em dois modelos culturais diferentes, em como os serviços que eles fornecem podem ajudar a diminuir o impacto emocional e financeiro nos cuidadores de crianças com Distrofia Muscular de Duchenne
9. 2022	Brandt et al.	Alemanha	Destacar dados quantitativos e qualitativos sobre a situação psicossocial, a sobrecarga do cuidador e as necessidades dos pais como cuidadores informais de crianças e adolescentes com Atrofia Muscular Espinhal
10. 2021	Boettcher et al.	Suíça	Investigar sistematicamente a qualidade de vida em pais de crianças com diferentes doenças raras

O estudo desenvolvido por Walkowiak et al. (2024), teve como objetivo central comparar as diferenças nas experiências de criação de filhos com DRs com risco de vida e

aquelas com condições menos graves, exemplificadas pela fenilcetonúria, focando em necessidades e desafios estruturais e emocionais. A pesquisa foi disponibilizada *on-line* e contou com o apoio de diversas associações e auxiliares para a divulgação. A amostra contou com 401 cuidadores de crianças e adolescentes com DRs na Polónia, e no que se refere aos instrumentos, a equipe de pesquisa optou por desenvolver um questionário sobre a QV desses cuidadores e outro para avaliar as vivências específicas, que foi avaliado por diversos especialistas antes de ser utilizado. Os diagnósticos foram diversificados, incluindo mucopolissacaridose, síndrome de Dravet, tirosemina I, distrofia muscular de Duchenne, e outras. Para comparação entre os cuidadores, os mesmos foram divididos em dois grupos, um de cuidadores de pessoas com doenças raras limitantes de vida (sendo essas as que apresentam possibilidade de morte precoce) e outro de pessoas com fenilcetonúria.

Os resultados demonstraram que as mulheres e mães foram maioria em ambos os grupos de cuidadores, e sofrimento emocional foi observado em ambos os grupos, com maior prevalência para os de cuidadores de pessoas com DRs limitantes de vida. Em relação ao apoio social, ambos os grupos relataram as mesmas experiências, com um auxílio que não é suficiente para as atividades diárias e apontaram a dificuldade de conciliar as suas questões pessoais com as dos filhos, sendo que para esses últimos existe uma priorização. Aspectos que impactaram a QV dos participantes foram apontadas, gerando diminuição nas atividades de lazer, questões no relacionamento conjugal e maior necessidade de atenção aos outros filhos, que se sentem preteridos em relação ao cuidado, mas estratégias de enfrentamento foram destacadas como relevantes, como estimular a resiliência mesmo em situações adversas e a busca por intervenções personalizadas para cada situação específica (Walkowiak et al., 2024).

Uma revisão de escopo foi realizada por Remor et al. (2024) com o objetivo de identificar, caracterizar e resumir o conhecimento existente sobre a QV de pacientes com fenilcetonúria e seus cuidadores primários. As bases de dados foram *Excerpta Medica*

Database (EMBASE), Scopus (Elsevier), PubMed, APA PsycINFO, Biblioteca Virtual em Saúde, Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature (CINAHL) e os artigos incluídos foram publicados no intervalo de janeiro de 2000 a fevereiro de 2023, frutos de pesquisas com método quantitativo, nos idiomas português e inglês, resultando em 29 estudos para análise. Os resultados apontaram que a maioria das cuidadoras, as mães, apresentam índices mais baixos de QV que outros grupos, sofrendo forte influência de fatores como nível socioeconômico, necessidade de suporte social, estresse e outros desafios. Na maior parte dos estudos encontrados foi apontada a necessidade de criação de mecanismos que auxiliem na melhoria da QV dessas mães.

Um estudo sobre a associação da religiosidade dos cuidadores como estratégia de enfrentamento e a relação com as experiências de cuidado foi delineado por Domaradzki e Walkowiak (2024a), com 925 cuidadores poloneses de crianças com DRs divididos em dois grupos, um com a vivência da religião e outro não, por meio de um questionário *on-line*, que faz parte de uma pesquisa “guarda-chuva” já mencionada nessa revisão. Os resultados demonstraram que 867 eram mulheres, e que a família nuclear foi a maior fonte de apoio social dessas cuidadoras, bem como a religiosidade dos cuidadores/pais proporcionou uma forma diferente de lidar com a situação de cuidado, de modo mais positivo, menos doloroso e mais motivador, sendo destacada como uma ferramenta importante para o enfrentamento de situações relacionadas ao processo de cuidar, enquanto no grupo de cuidadores não religiosos foi apontado maior sofrimento e sobrecarga. Questões como falta de tempo para si, desafios emocionais e psicossociais também foram indicados.

Domaradzki e Walkowiak (2024b) também desenvolveram uma pesquisa com 32 cuidadores familiares de crianças com Síndrome de Williams, sendo 31 mães e um pai, com o objetivo de identificar os desafios e necessidades desses cuidadores, que eram apoiados pela Associação Polonesa da Síndrome de Williams, que existe desde 2007 e não tem fins

lucrativos. Foi elaborado um questionário para investigar as principais necessidades, contando com seis domínios, características sociodemográficas, desafios do cuidado, recursos de apoio, percepção sobre os serviços de saúde, experiências emocionais e atitudes dos cuidadores e, por fim, a satisfação com a vida e a carga observada. Os resultados apontaram que 34,3% não recebiam ajuda efetiva da família para cuidarem dos filhos, 78,1% não conseguiam ter tempo suficiente para si e seus próprios cuidados, sentindo-se sobrecarregados, 43,7% relataram diminuição nos níveis de saúde mental e 30,9% de saúde física. Situações como nervosismo, ansiedade, labilidade emocional, medo e impaciência também foram visualizadas. Apesar desses dados, 59% dos pesquisados apontaram estar satisfeitos com a maior parte dos domínios de QV, mas com questões específicas a melhorar, o que levou os autores a concluírem que mais propostas de intervenções devem ser elaboradas para esse público.

Ouattara et al. (2023) realizaram uma pesquisa com o objetivo de comparar a QV de pais de crianças com erros inatos do metabolismo que necessitam de dieta restrita com normas populacionais francesas e investigar os determinantes da QV dos pais. Foi utilizado como instrumento o *WHOQOL – BREF* da OMS (versão francesa) para avaliação dos domínios de qualidade de vida, apontado como uma ferramenta importante e bem aceita na comunidade acadêmica e social em diversos países, e a amostra contou com 785 pais.

Os resultados demonstraram que os pais pesquisados apresentaram índices menores de QV, em relação à população comum, na saúde física e nos relacionamentos sociais, e maiores na saúde psicológica. A questão das restrições alimentares dos filhos pode apresentar impacto nas relações sociais dos pais, bem como os longos períodos de internações e necessidades de cuidados domiciliares mais frequentes. Uma possível solução apontada pelos autores, para essa situação, é da ampliação dos serviços de cuidados domiciliares, para que exista maior amparo a essas famílias. A ansiedade esteve presente nos quatro domínios de avaliação do instrumento, o que corroborou pesquisas anteriores que associaram os cuidados necessários ao medo de

alguma possível reação fisiológica negativa das crianças (Ouattara, et al., 2023).

O artigo de Salcedo-Perez-Juana et al. (2023) buscou descrever a QV, o impacto na família e questões psicossociais de 20 pais de crianças da Espanha com esclerose tuberosa e encefalopatias do tipo STXBP1 e SYNGAP1, utilizando método misto, com questionários, escalas, inventários e entrevistas em profundidade. Os resultados apontaram que 85% das cuidadoras eram mulheres, e que as relações sociais da família foram modificadas, sendo que, na maioria dos casos, deixavam de frequentar certos locais ou saírem em busca de lazer. Em relação ao apoio social, muitos relataram a dificuldade em encontrar pessoas capacitadas para auxiliarem nos cuidados, bem como o medo de delegar essas funções a outros, assim como o distanciamento entre os cônjuges, exaustão mental e física e sobrecarga de atividades. Em relação às questões sobre QV, os participantes apontaram a necessidade de maior interação familiar, estreitando os laços com os outros filhos para que não se sintam excluídos, mencionaram também a importância das associações na manutenção da QV dos envolvidos, e 75% apresentaram qualidade do sono ruim. A esperança e expectativa para o futuro foram variáveis que obtiveram valores baixos, a maior parte dos participantes mencionou sentimentos de perda de controle, sentimentos de aprisionamento e de depressão.

Um estudo que, entre outras variáveis, abordou as estratégias de enfrentamento de pais e mães em relação às DRs dos seus filhos foi a de Benedetto et al. (2023). A amostra foi composta por 12 mães e dois pais, totalizando 14 participantes, moradores de diferentes regiões da Itália. Os resultados demonstraram que as principais estratégias de enfrentamento foram o foco no presente, o apoio social da família e de serviços comunitários, o apoio de pessoas que vivenciaram experiências semelhantes, que resultou na ajuda mútua, grupos de apoio que propuseram acesso a informações e às realizações que as crianças vivenciaram a cada fase da vida, que aumentou a esperança e o bem-estar das famílias.

Rodriguez et al. (2022) estudaram o papel de dois modelos de associações, inspirados

em dois modelos culturais diferentes, e como os serviços que eles fornecem podem ajudar a diminuir o impacto emocional e financeiro nos cuidadores de crianças com Distrofia Muscular de Duchenne, com uma amostra de 34 cuidadores do México e 40 da Espanha, na perspectiva de um estudo transcultural. A amostra foi composta, na maioria, por cuidadores do sexo masculino na Espanha e no México a predominância foi feminina. Fatores de proteção como o papel das associações na redução de adoecimentos psíquicos e déficits econômicos, bem como o apoio dessas nas pesquisas, regulamentações oficiais e na ampliação da QV das famílias foram destacados. Os níveis de QV desses cuidadores foi considerado baixo, em comparação com estudos da população comum, surgindo questões como a menor satisfação com a vida, sintomas psicossomáticos, sobrecarga e estresse.

Uma revisão sistemática de literatura foi realizada por Brandt et al. (2022), com o objetivo de destacar dados quantitativos e qualitativos sobre a situação psicossocial, a sobrecarga do cuidador e as necessidades dos pais como cuidadores informais de crianças e adolescentes com Atrofia Muscular Espinhal (AME). A amostra foi composta por 24 artigos, que apresentaram variáveis relacionadas ao maior estresse entre pais de crianças e adolescentes com AME, a sobrecarga de atividades diárias, baixos índices de qualidade de vida, sofrimento psíquico, necessidades relacionadas ao tratamento, custos financeiros e serviços e profissionais adequados.

Outra revisão, realizada por Boettcher et al. (2021) com o objetivo de investigar sistematicamente a qualidade de vida em pais de crianças com diferentes doenças raras, incluiu 31 estudos quantitativos encontrados nos seguintes bancos de dados, *MEDLINE*, *PubMed*, *APA PsycArticles*, *APA PsycInfo* e *PSYINDEXplus*, publicados entre 2000 e 2020. Foram descritas variáveis como, resultados de estudos comparativos, especificidades da condição pesquisada, aspectos psicossociais e principais instrumentos utilizados na avaliação de QV, e os três mais utilizados foram o Inventário de qualidade de vida pediátrica – módulo impacto familiar, o

WHOQOL-BREF da OMS e a Qualidade de vida relacionada à saúde genérica (TAAQoL). Os autores concluíram que pais de crianças com DRs apresentam maior comprometimento em seus índices de qualidade de vida, principalmente no aspecto psicossocial.

Em parte dos textos apresentados é possível observar que variadas pesquisas apresentam análise da QV, das estratégias de enfrentamento e do apoio social como alvo de investigação, e isso é importante para nortear a formulação de políticas públicas, linhas de cuidado e formas de auxílio para as pessoas que vivem e convivem com condições raras.

Outro aspecto relevante diz respeito aos métodos das pesquisas, compostos por uma variedade de instrumentos utilizados para o levantamento de dados, sobretudo o uso do *WHOQOL-BREF* e de entrevistas semiestruturadas, a utilização de ferramentas *on-line* de divulgação, bem como o apoio de associações, e a formatação de estudos com métodos mistos para a coleta e análise de dados.

As lacunas apresentadas nas pesquisas, de modo geral, estão relacionadas ao número muito amplo de condições raras, bem como a não existência de instrumentos padronizados para avaliação de condições específicas, dificuldade de acesso a essa população e a escassez de centros de assistência acessíveis.

CAPÍTULO 2

MÉTODO

O presente capítulo apresenta a caracterização do estudo, participantes e critérios de inclusão e exclusão da amostra bem como uma breve descrição sobre os procedimentos de coleta de dados, que envolvem a divulgação e os meios para o alcance das participantes, os cuidados éticos que foram tomados e a perspectiva que norteou a análise de dados. Também compõe o capítulo uma breve síntese dos instrumentos utilizados e relevância para a pesquisa.

2.1 Caracterização do estudo

Tratou-se de estudo exploratório e descritivo, com delineamento transversal e abordagem mista, realizado em duas etapas, de forma remota. A pesquisa se caracterizou como exploratória por aprofundar a análise da relação entre as variáveis que convergem para a autopercepção da qualidade de vida, das necessidades de apoio social e dos itinerários terapêuticos das participantes. A primeira etapa (Estudo 1) foi realizada por meio de aplicação do 1) Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida - Breve *WHOQOL-BREF* (Anexo A); 2) Escala Modos de Enfrentamento de Problemas – EMEP (Anexo B); 3) Questionário de investigação de itinerários terapêuticos (Apêndice A); 4) Questionário sociodemográfico (Apêndice B), sendo os dois últimos especialmente elaborados para o estudo. Numa segunda etapa (Estudo 2), foram realizadas entrevistas semiestruturadas (Apêndice C), em grupo, de forma remota, a partir do interesse e disponibilidade sinalizados pelas participantes na primeira etapa.

Nessa formatação objetivou-se alcançar compreensões diversas, experienciando inclusive o que há de mais importante nas narrativas das participantes (Gil, 2017), esperando identificar, por meio dos dados quantitativos, os dados comuns às diversas nuances que compõem o espectro das doenças raras, no que tange ao enfrentamento, e relacionadas aos itinerários terapêuticos e de QV para depois ampliar as compreensões das vivências relatadas

pelas participantes, de forma a construir um vínculo para além da coleta de dados quantitativa, considerando a produção de significados que se materializaram na possibilidade de trocas promovidas por meio da fala e da escuta ampliada (Ribeiro & Machado, 2014).

Para analisar as variáveis que mais se sobressaíram na pesquisa com o instrumental, bem como os percursos vividos a partir dos primeiros sintomas, foi utilizada a entrevista semiestruturada, uma vez que essa propõe uma escuta ativa, singular e fundamentalmente centrada nas experiências de vida das mães (Darahen, et al., 2014).

A experiência da narração resgata aspectos já esquecidos, ou até mesmo nunca considerados como importantes, podendo, assim, delinear a construção de uma perspectiva vivencial única e que pode produzir significados ímpares tanto nos aspectos subjetivos quanto no que diz respeito à autopercepção da qualidade de vida, da necessidade de suporte e dos itinerários terapêuticos (Salgado & Franciscatti, 2014).

A pesquisa foi amplamente divulgada em redes sociais, particularmente em grupos e páginas voltados para doenças raras e de mães e familiares de pessoas com DR. Para tanto, foi elaborado um informativo visual seguido de um texto explicativo (Apêndice D).

Foram encaminhados *e-mails* para associações de doenças raras e pessoas vinculadas à temática e para centros especializados e serviços de referência espalhados pelo país, além de divulgação em grupos e individualmente no aplicativo *WhatsApp*. Também foi divulgado na rede social *Instagram*, com impulsionamento específico para o público-alvo da pesquisa, por meio da criação de uma página própria para o estudo, e de forma presencial no único hospital público regional infantil do estado de Rondônia, que fica na capital Porto Velho, após autorização da direção da instituição.

Algumas pessoas que se interessaram pela pesquisa, incluindo profissionais de saúde de diversas áreas, entraram em contato via *WhatsApp*, pedindo mais informações e se disposto a compartilhar a pesquisa com potenciais participantes e perfis de associações nas redes sociais.

Essa ferramenta promoveu aproximação com muitas pessoas que de algum modo vivenciam condições raras, algumas contaram parte das suas histórias, agradeceram a iniciativa e se dispuseram a auxiliar em etapas futuras.

Pesquisas de Titgemeyer e Schaaf (2022) e de DaSilva, et al. (2021) apontam que o uso de redes sociais pode ser benéfico para as famílias e pessoas com condições raras, por proporcionar uma aproximação com pessoas que passam por condições de vida semelhantes e assim poderem compartilhar vivências e perspectivas de acesso a cuidados especializados. Outra variável importante é que se rompem barreiras físicas e com isso a mobilização tende a se tornar um coletivo amplo, com representatividade e perspectivas de apoio mútuo e crescimento em busca do que se propõem. Foram identificados estudos com métodos de busca e coleta de dados semelhantes (Junqueira Neto, et al., 2024; Luz, et al., 2015; Brotto & Rosaneli, 2023).

2.2 Participantes da pesquisa

A primeira fase da pesquisa teve como proposta de amostra 70 mães que atendessem aos critérios de inclusão e que respondessem à pesquisa no prazo em que ela estivesse disponível, sendo 10 respondentes por Estado. O formulário com os instrumentos da pesquisa ficou aberto a aceitar respostas entre o período de 07 de outubro de 2024 até 31 de dezembro de 2024. No entanto, ainda que algumas estratégias de divulgação tenham sido adotadas, houve a participação de apenas 36 respondentes, sendo que a amostra final contou com 23 mães, que atenderam aos critérios de inclusão.

Das 13 participantes excluídas, em oito delas foi verificado que os filhos não apresentavam diagnóstico de DRs, uma não iniciou a busca por diagnóstico e tratamento em estados da Região Norte, três têm os filhos maiores de 18 anos e uma não concordou em assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

Cabe o registro que entre as mães cujos filhos não tinham diagnóstico de doenças raras, mas foram encaminhadas para participar da pesquisa, como se estivessem dentro dos critérios de inclusão, os filhos tinham os seguintes diagnósticos: transtorno do espectro do autismo , transtorno de ansiedade geral , paralisia cerebral, dermatite, epilepsia, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade e alergia à proteína do leite de vaca , o que pode sugerir que na abordagem recebida tenham sido orientadas de que tais condições não são comuns, reforçando a necessidade de que os profissionais tenham uma capacitação mais direcionada para o repasse de diagnóstico, e sobretudo, que possam orientar as famílias para a busca de informações corretas, tendo em vista que a partir do momento do diagnóstico a vida dessas pessoas tende a se modificar. Outra hipótese possível é de que essas mães compreendam como rara a manifestação da doença em seu cotidiano familiar, sugerindo que talvez seja a primeira pessoa do clã a apresentar tal condição, o que seria raro na vivência e perspectiva delas.

Após a análise preliminar dos dados, 20 participantes manifestaram interesse em participar das entrevistas (Estudo 2). Inicialmente, a proposta era contar com duas participantes por Estado, de forma a compor um grupo de 14 mães, mas por questões relacionadas ao interesse e disponibilidade de tempo das respondentes, fuso horário e idade dos filhos houve a necessidade de divisão dos grupos em dois, um para mães de crianças e outro para as mães de adolescentes. Tal medida objetivou preservar as participantes e manter o cuidado ético, uma vez que existem demandas relacionadas às diferentes etapas do desenvolvimento e que poderiam gerar mobilização emocional, antecipando situações não vivenciadas, que poderiam ainda não fazer parte do cotidiano das participantes, mas com potencial para virar foco de preocupação. Por outro lado, perdeu-se a possibilidade de mediação decorrente de uma possível interação entre os grupos. O pouco prazo para conclusão da coleta e proximidade com as festas de final de ano pesaram na decisão de separação dos grupos.

A Tabela 6 apresenta os critérios de inclusão e exclusão para participação nos dois estudos:

Tabela 6

Critérios de inclusão e exclusão da pesquisa

Inclusão		Exclusão
Estudo 1	Estudo 2	
<ol style="list-style-type: none"> 1. Ser maior de dezoito anos; 2. Ser mãe de criança ou adolescente com doença rara, com diagnóstico definido; 3. Ter iniciado a busca por diagnóstico e tratamento em um dos sete Estados da Região Norte do Brasil 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ter participado da primeira etapa do estudo; 2. Manifestar interesse e disponibilidade para participar da segunda etapa; 3. Ter representatividade dos diferentes Estados da Região Norte 	<ol style="list-style-type: none"> 1. A criança ou adolescente estar em processo de investigação para doença rara; 2. Não compor o grupo das 14 primeiras interessadas na segunda etapa da pesquisa; 3. Filhos com DRs com 18 anos de idade ou mais

Das 23 mães que participaram do Estudo 1, 20 demonstraram interesse em participar do Estudo 2: uma era do Acre, quatro do Amazonas, nove do Pará, quatro de Rondônia e duas de Roraima. Na expectativa de garantir a representatividade de todos os estados da Região Norte, foi estendido o tempo de coleta de dados e revisto o critério de ter dois respondentes por estado, de forma a garantir a mesma condição para todos os representantes. A amostra final do Estudo 2 foi composta por seis mães, de cinco estados, sendo que Amazonas e Rondônia tiveram mães nos dois grupos. A Tabela 7 apresenta o número de participantes, com os respectivos estados e duração das entrevistas realizadas por grupo.

Tabela 7*Composição dos grupos do Estudo 2 e duração das entrevistas*

Grupo	Público	Número de participantes	Estados	Duração
1	Mães - Crianças	3	RR – AM – RO	2h18min
2	Mães - Adolescentes	3	PA – AM – RO	1h50min

2.3 Cuidados éticos

A pesquisa seguiu a Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (CNS) e a coleta de dados obedeceu às diretrizes do Ofício Circular da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep) n.º 2 de 2021, que dispõe sobre pesquisas realizadas com etapas em ambientes virtuais. Foi submetida à avaliação do Comitê de Ética do Instituto de Ciências Sociais da Universidade de Brasília, sendo aprovada (CAEE 68473323.1.0000.5540), e por não possuir vínculo com instituições específicas, foi solicitada a dispensa da carta de aceite institucional.

Para participar da primeira etapa da pesquisa a respondente somente teve acesso ao formulário on-line, após assinatura do TCLE (Apêndice E). Uma via do Termo foi encaminhada àquelas que se dispuseram a participar. Já as entrevistas, foram gravadas em áudio, após o aceite das participantes, e esses arquivos serão mantidos em sigilo e guarda pelo tempo de cinco anos, conforme a Resolução 466/2012/CNS define. Os procedimentos éticos de sigilo em relação à identificação foram respeitados e todas aquelas que participaram da segunda etapa da pesquisa, assinaram novo TCLE (Apêndice F) e o termo de autorização para utilização de imagem e som de voz para fins de pesquisa (Apêndice G), podendo retirar sua contribuição a qualquer momento.

A pesquisa não apresentou riscos significativos além do investimento de tempo em preencher o formulário e participar da entrevista, assim como as reflexões advindas dessa percepção, que poderiam levar a reações emocionais como tristeza ou insatisfação. Em nenhum dos dois estudos houve sinalização de necessidade de apoio, desistência ou retirada de consentimento. Ainda sobre os riscos, mais exatamente, àqueles relacionados ao ambiente virtual, esses estão concentrados nas questões de limitação das tecnologias utilizadas, mais precisamente, na tese de violação dos dados pessoais. Nesse aspecto, salienta-se que a pesquisadora manteve o sigilo e devido arquivamento de qualquer dado que possa identificar ou expor as participantes. Portanto, esse procedimento assegurou a confiabilidade e a mitigação de potenciais risco de violação de dados pessoais, seguindo as determinações emanadas pela Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD).

No que tange aos riscos de guarda de dados sensíveis, os arquivos com os dados coletados são sigilosos e foram usados, unicamente, no âmbito da pesquisa e para responder as perguntas a ela relacionadas. Cabe ressaltar que após a coleta dos dados os arquivos da pesquisa foram armazenados em dispositivo eletrônico local, protegido por antivírus e *backup*, sob a guarda e responsabilidade da pesquisadora, seguindo as determinações emanadas pela LGPD. Dessa forma, não houve dados em quaisquer plataformas virtuais ou ambiente compartilhado, como nuvem, ou mesmo, dados que identifiquem os sujeitos da pesquisa.

2.4 Instrumentos

Para coleta dos dados, foram utilizados cinco instrumentos, 1) Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida - Breve *WHOQOL-BREF* (Anexo A); 2) Escala Modos de Enfrentamento de Problemas – EMEP (Anexo B); 3) Questionário de investigação de itinerários terapêuticos (Apêndice A); 4) Questionário sociodemográfico (Apêndice B) e o 5)

Roteiro de entrevista semiestruturada (Apêndice C), sendo que os três últimos foram especialmente elaborados para o estudo.

2.4.1. Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida - Breve *WHOQOL-BREF*: instrumento formado por 26 questões. A primeira questão refere-se à qualidade de vida de modo geral, e a segunda, à satisfação com a própria saúde. As outras 24 abordam quatro domínios: físico (dor e desconforto; energia e fadiga; sono e repouso; atividades da vida cotidiana; dependência de medicação ou tratamentos e capacidade de trabalho); psicológico (sentimentos positivos; pensar, aprender, memória e concentração; autoestima; imagem corporal e aparência; sentimentos negativos; espiritualidade, religiosidade e crenças pessoais); relações sociais (relações pessoais; suporte social e atividade sexual); meio ambiente (segurança física e proteção; ambiente no lar, recursos financeiros; cuidados de saúde e sociais: disponibilidade e qualidade; oportunidade de adquirir novas informações e habilidades; participação e oportunidade de recreação/lazer; ambiente físico: poluição, ruído, trânsito, clima; transporte) (Santos et al, 2019).

Este é um instrumento que pode ser utilizado tanto para populações saudáveis como para populações acometidas por agravos e doenças crônicas (Berlim, Fleck, 2003; Gonçalves, Vilarta, 2004 citado por Kluthcovsky & Kluthcovsky, 2010, p. 3). A versão em português foi realizada segundo metodologia preconizada pelo Centro *WHOQOL* para o Brasil e apresentou características psicométricas satisfatórias (Fleck, Louzada et al., 2000 citado por Kluthcovsky & Kluthcovsky, 2010, p. 3).

O presente instrumento também apresenta linguagem simples, de fácil compreensão, sobretudo na modalidade de preenchimento on-line, o que torna possível o preenchimento pelas participantes do estudo e a possibilidade de observação do sentido que as perguntas trazem para as suas vivências.

2.4.2. Escala Modos de Enfrentamento de Problemas – EMEP: essa ferramenta abrange 45 perguntas, que analisam variáveis relacionadas às estratégias de enfrentamento que pessoas em situações que podem ser estressoras utilizam, refletindo em aspectos da vivência individual do sujeito e de como o ocorrido perpassa suas condições de existência. Compreendendo as seguintes categorias, enfrentamento focado no problema, enfrentamento focado na emoção, busca de práticas religiosas/pensamentos fantasiosos e busca de suporte social (Seidl, et al., 2001).

Nos estudos de Faria e Seidl (2006) e Santana, et al., (2008), a escala foi utilizada para o levantamento de modos de enfrentamento de problemas em pacientes com câncer e vírus da imunodeficiência humana (HIV), demonstrando nos resultados que variadas estratégias foram elaboradas e utilizadas pelos participantes, de modo que houve interações específicas entre elas e formas diversas de apoio social. Novas perguntas de pesquisa também foram elencadas, a partir dos achados, evidenciando a amplitude da ferramenta.

2.4.3. Questionário de Investigação de Itinerários Terapêuticos: composto por 42 questões, abrangendo três domínios: início dos sintomas, busca por diagnóstico e tratamento. Essa ferramenta foi elaborada em consonância com as necessidades do público-alvo, considerando pesquisas que discutiram o percurso terapêutico em busca de diagnósticos complexos e a comunicação adequada com os participantes (McLerran, 2023; Willmen et al., 2023; Lopes-Júnior, et al., 2022).

Em muitas situações, pelo Brasil e em outros países, as famílias e os pacientes percorrem muitos quilômetros em busca de atendimentos de qualidade e diagnósticos e isso revela que muitos profissionais de saúde não possuem conhecimento dos conjuntos de sinais e sintomas que podem caracterizar uma doença rara. Como o próprio nome sugere, muitas são as manifestações sintomáticas e isso pode ampliar bastante o tempo de espera por métodos eficazes de cuidado. Outra variável associada a essa questão é de como muitas dessas famílias

constroem uma rede de apoio, com outras que passam por situações semelhantes, e acabam criando estratégias de enfrentamento e luta por acesso a direitos e propostas terapêuticas que atendam aos que necessitam. Diante disso, conhecer os percursos que essas pessoas seguem é de importância ímpar, tendo em vista que todo o itinerário terapêutico acaba por formar opiniões, aprendizados, sentidos e significados para aqueles que o seguem (McLerran, 2023; Willmen et al., 2023).

Partindo desse cenário, McLerran (2023) elaborou uma ferramenta baseada em inteligência artificial, com linguagem acessível, que se propõe a auxiliar no reconhecimento, por parte dos pacientes e familiares, de sinais e sintomas que possam sugerir alguma condição rara. Guardados os devidos limites, os autores reconhecem que essa pode ser uma forma de reduzir os percursos terapêuticos, ou odisséias terapêuticas que alguns indivíduos vivenciam. Para tal ele parte de estudos prévios que contam com a investigação dos itinerários terapêuticos de famílias ou pessoas com DR (McLerran, 2023).

No estudo de Lopes-Júnior et al. (2022) que buscou mapear políticas públicas de saúde para pessoas com DRs no Brasil e outros países, foi observado que o acesso a estruturas de saúde especializadas ou de referência ainda estão aquém do mínimo necessário, o que interfere e atrasa significativamente o percurso terapêutico. Outra questão importante que é problematizada é que a falta de acesso ou o acesso tardio também afeta a aquisição de medicações que de fato auxiliem no tratamento, seja por questões de custo elevado, por não estarem disponíveis de forma gratuita ou até mesmo por não serem autorizadas ou utilizadas em nosso país.

Desse modo compreende-se que esse instrumento pôde proporcionar um alcance maior aos dados referentes aos percursos terapêuticos e suas principais condições, de forma objetiva, contando com uma linguagem acessível e perguntas que tenham relação com as possíveis vivências de mães cuidadoras de crianças e adolescentes com DRs.

2.4.4. Questionário Sociodemográfico: composto por 27 questões, elaboradas para esse estudo. Inclui dados sobre idade, sexo, escolaridade, estado civil, profissão, naturalidade, local de residência atual, renda, número de filhos, diagnóstico, existência de outros casos na família e outras questões importantes.

No estudo de Chogani et al. (2021) que objetivou avaliar a QV de mães e pais com filhos que viviam com o diagnóstico de epidermólise bolhosa, foi observado que mães que possuíam emprego, nível superior de escolaridade e residiam em zonas urbanas, conseguiam mais acesso a tratamentos adequados bem como a maiores índices de QV, mesmo que fossem as principais cuidadoras dos filhos, o que evidencia que condições sociodemográficas favoráveis podem ter relação com a forma de lidar com a condição rara dos filhos.

Depping et al. (2021) também analisaram variáveis sociodemográficas para ampliar a discussão a respeito dos participantes da pesquisa, que no caso eram pessoas com diagnóstico de DR, de forma geral, e desse modo puderam correlacionar esses dados com os relacionados ao diagnóstico, apoio social, tratamento, atividades de vida diária e outros.

Diante disso esse instrumento se qualificou para a pesquisa de modo a possibilitar o mapeamento sociodemográfico dessa população, compreendendo que as variáveis não são isoladas, mas estão em relação com as outras condições que permeiam a vida dessas famílias.

2.4.5. Roteiro de entrevista semiestruturada: formado por 22 questões, explora cinco domínios, sendo eles, curso da doença/itinerário terapêutico, suporte social, tratamento, qualidade de vida e aspectos gerais. O presente roteiro teve como desígnio alcançar os dados qualitativos da pesquisa, utilizando domínios que atendessem aos objetivos e que puderam resgatar aspectos que por meio da interação de uma entrevista podem ser revelados. O acolhimento e respeito às vivências dessas mães foi algo fundamentalmente considerado ao longo de toda a pesquisa, e o espaço da entrevista pode ser um momento de fala bastante

significativo nesse contexto, sobretudo considerando que em muitos casos o caminho percorrido pode ser solitário.

Muitas vezes as necessidades de suporte e apoio social dessas famílias não são compreendidas e atendidas, o que pode gerar uma peregrinação maior e mais custosa, tanto do ponto de vista emocional, quanto físico, social, profissional, econômico e cultural (Depping et al., 2021). Essas condições puderam ser descortinadas no momento da entrevista, que é um instrumento semiaberto e que provocou a possibilidade de alcance a espaços ainda não compartilhados por essas mães.

2.5 Análise dos dados

A análise dos dados provenientes da ferramenta *WHOQOL-BREF* e EMEP foi realizada por meio das orientações dos autores, e utilizou-se o programa *Statistical Package for the Social Sciences (SPSS)* versão 21 para a análise descritiva e correlacional dos dados. Foram realizadas análises descritivas de tendência central (média e mediana), dispersão (desvio padrão), teste de correlação *tau de kendall* (Puth, et al., 2015) devido ao número de participantes ser menor que 30, e análise de regressão linear múltipla para analisar a influência de uma variável na outra.

Para a parte qualitativa da pesquisa foi utilizada a análise de conteúdo do tipo temática, proposta por Bardin (1977/2009), onde os principais temas foram agrupados e analisados dentro do contexto de cada respondente. Esse método consiste na análise do que foi coletado de forma a agrupar em áreas temáticas a partir das interpretações atribuídas ao conteúdo das entrevistas (que foram transcritas), somadas às outras ferramentas. Nesse método é utilizada a análise da linguagem do sujeito como meio para criar e organizar agrupamentos de significantes que possam fazer sentido na interpretação dos dados. Entende-se que o sujeito é constituído pela linguagem, e como tal, encontra-se atravessado pelos sentidos e significados que essa possui.

É a partir dos conteúdos manifestos em suas falas que podemos fazer inferências interpretativas, considerando o material que está explícito e passível de análise (Bardin, 1977/2009).

CAPÍTULO 3

RESULTADOS

Os resultados da pesquisa serão apresentados na forma de dois estudos, conforme planejamento descrito no método. O Estudo 1 aborda os resultados dos dados sociodemográficos, com a caracterização da amostra, seguido da análise dos resultados dos instrumentos EMEP, *WHOQOL-BREF* e o Instrumento de Investigação de Itinerários Terapêuticos das 23 participantes que responderam aos instrumentos de forma remota. Os dados são apresentados de modo descritivo e posteriormente discutidos. O Estudo 2 apresenta a análise das entrevistas realizadas em grupos, com as mães de crianças e adolescentes com DRs.

3.1 ESTUDO 1

3.1.1 Caracterização da amostra

A amostra desse estudo foi composta por 23 mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que iniciaram a busca por diagnóstico e tratamento na Região Norte do Brasil. A Tabela 8 apresenta as características das participantes.

Tabela 8

Dados sociodemográficos das participantes

Pergunta	Respostas	Frequência	%
Idade da mãe	24-29 anos	2	8,7
	30-35 anos	4	17,4
	36-41 anos	8	34,8
	42-47 anos	8	34,8
	48-53 anos	1	4,3
Quantidade de filhos	1 filho	8	34,8
	2 filhos	9	39,1
	3 filhos	6	26,1
Idade filho	2 anos	1	4,3
	3 anos	3	13
	5 anos	2	8,7

	6 anos	2	8,7
	7 anos	1	4,3
	9 anos	1	4,3
	10 anos	4	17,5
	11 anos	4	17,5
	12 anos	1	4,3
	15 anos	1	4,3
	16 anos	1	4,3
	17 anos	2	8,7
Sexo do filho	Masculino	15	65,2
	Feminino	8	34,8
Gênero da mãe	Cisgênero	21	91,3
	Transgênero/transsexual	1	4,3
	Prefiro não informar	1	4,3
Raça	Branca	7	30,4
	Parda	16	69,6
Escolaridade	Ensino Médio Completo	5	21,7
	Ensino Superior Incompleto	5	21,7
	Ensino Superior Completo	2	8,7
	Especialização Incompleta	2	8,7
	Especialização Completa	5	21,7
	Mestrado incompleto	1	4,3
	Mestrado completo	3	13
Estado civil	Solteira	5	21,7
	Casada(a)/União estável	13	56,6
	Divorciada/Separada	5	21,7
Trabalha atualmente	Sim	12	52,2
	Não	11	47,8
Profissão	Professora	3	23
	Advogada	1	7,7
	Empresária	1	7,7
	Psicóloga	1	7,7
	Autônoma	1	7,7
	Servidor público	1	7,7
	Bancária	1	7,7
	Técnica em radiologia e estudante biomedicina	1	7,7
	Telefonista	1	7,7
	Farmacêutica	1	7,7
	Técnico administrativo	1	7,7
Estado onde mora atualmente	Acre	1	4,3
	Amazonas	3	13
	Pará	8	34,8
	Rondônia	6	26,1
	Roraima	3	13
	Não moro na Região Norte	2	8,7
Estado onde já moraram (Região Norte)	Acre	1	4,3
	Amazonas	5	21,7

	Pará	9	39,1
	Rondônia	6	26,1
	Roraima	2	8,7
Estado onde recebe tratamento	São Paulo	1	4,3
	Acre	1	4,3
	Roraima	3	13
	Pará	7	30,5
	Rondônia	5	21,7
	Amazonas	3	13
	Mato Grosso	1	4,3
	Santa Catarina	1	4,3
	Não realiza tratamento	1	4,3
	Zona	Urbana	23
Mudança de cidade	Sim	8	34,8
	Não	15	65,2
Motivo da mudança	Tratamento/saúde do filho	6	75
	Ficar próximo dos primos	1	12,5
	Trabalho	1	12,5
Pessoas com quem mora	Filhos	6	26,1
	Cônjuge/marido e filhos	11	47,8
	Mãe e filhos	1	4,3
	Cônjuge/marido	4	17,4
	Mãe e irmãos	1	4,3
Renda individual	0 a R\$ 1.412,00	10	43,5
	R\$ 1.412,00 a R\$ 2.824,00	5	21,7
	R\$ 2.824,00 a R\$ 4.236,00	3	13
	R\$ 5.648,00 a R\$ 7.060,00	2	8,7
	R\$ 9.884,00 a R\$ 11.296,00	1	4,3
	Acima de R\$ 11.296,00	2	8,7
Renda familiar	0 a R\$ 1.412,00	8	34,8
	R\$ 1.412,00 a R\$ 2.824,00	3	13
	R\$ 2.824,00 a R\$ 4.236,00	2	8,7
	R\$ 4.236,00 a R\$ 5.648,00	4	17,4
	R\$ 5.648,00 a R\$ 7.060,00	2	8,7
	R\$ 7.060,00 a R\$ 8.472,00	1	4,3
	Acima de R\$ 11.296,00	3	13
Plano de saúde	Sim	16	69,6
	Não	7	30,4
Benefício mãe	Sim	6	26,1
	Não	17	73,9
Qual benefício?	Bolsa família	3	50
	Prestação Continuada	1	16,7
	Pensão por morte	1	16,7
	Bolsa família e Bolsa de Prestação Continuada	1	16,7
Benefício filho	Sim	11	47,8
	Não	12	52,2
Qual benefício?	Bolsa Prestação Continuada	10	90,9

Bolsa família e prestação continuada	1	9,1
--------------------------------------	---	-----

A amostra de 23 mães de crianças e adolescentes com DRs foi composta prioritariamente por mulheres cisgênero (91,3%), pardas (69,6%), casadas (56,6%), com a média de idade com maior predominância entre 36 e 47 anos (36 a 41 anos - 34,8% e 42 a 47 anos - 34,8%). A quantidade de filhos com maior prevalência foi dois (39,1%), sendo em sua maioria do sexo masculino (65,2%). Entre as crianças, as idades de maior prevalência foram 10 e 11 anos (17,4%), seguida de 17 anos (8,7%), para os adolescentes.

No quesito escolaridade, trabalho e profissão, houve um empate nos maiores índices de escolaridade entre ensino médio completo, ensino superior incompleto e especialização completa, ambos com 21,7%. Na variável sobre trabalho houve uma ligeira aproximação dos dados entre as mães que trabalham (52,2%) e as que não trabalham (47,8%), e as profissões mencionadas foram professora (23%), advogada (0,7%), empresária (0,7%), psicóloga (0,7%), autônoma (0,7%), servidora pública (0,7%), bancária (0,7%), técnica em radiologia (0,7%), telefonista (0,7%), farmacêutica (0,7%) e técnico administrativo (0,7%).

Em relação à moradia, todas residem em zona urbana (100%), são brasileiras, moram com cônjuge/marido e filhos (47,8%) e já residiram nos seguintes estados da Região Norte: Pará (39,1%), Rondônia (26,1%), Amazonas (21,7%), Roraima (8,7%) e Acre (4,3%). A amostra não contou com mães dos Estados do Amapá e Tocantins, dado importante, tendo em vista que mesmo com os esforços para alcançar o público residente nesses estados, por meio da utilização de filtros específicos na divulgação pelas redes sociais, não houve respondentes. Atualmente duas mães não moram mais na Região Norte (8,7%), e houve mudança de cidade no caso de oito mães (34,8%), sendo que os principais motivos apontados foram: tratamento/saúde do filho (75%), ficar próximo dos primos (12,5%) e trabalho (12,5%). A respeito da mudança, fica evidente que a motivação de tratamento de saúde dos filhos é

predominante, sobretudo nas regiões onde há escassez de acesso, o que demonstra a luta e engajamento dessas famílias para ofertar melhores condições de saúde aos filhos.

Os estados onde as crianças e adolescentes recebem tratamento atualmente, com maior prevalência, são Pará (30,4%), Rondônia (21,7%), seguido de Roraima e Amazonas (13%), sendo que três fazem tratamento fora da Região Norte, em São Paulo, Mato Grosso e Santa Catarina, e uma não realiza tratamento. Esses dados demonstram que, mesmo com a escassez de centros de referência na Região Norte do Brasil, muitas famílias encontram atual tratamento para seus filhos nos estados onde residem, ou nos mais próximos, e esse tratamento envolve quase todos os profissionais de saúde, sendo mencionado por elas muitos atendimentos diários.

Em relação aos aspectos socioeconômicos, a renda individual com maior prevalência foi de zero a um salário mínimo¹¹ (43,5%) e duas participantes afirmaram receber acima de oito salários mínimos (8,7%). Esses dados vão ao encontro do que é apontado na pesquisa de Boiati e Benedetto (2021), onde descrevem a necessidade de incentivos financeiros à maior parte das famílias que convivem com condições raras, por conta dos altos custos e também pela necessidade de abandono de atividades laborais por parte daqueles que seriam os mantenedores do lar. Em relação à renda somada entre os membros residentes na mesma moradia, a maior frequência também foi de zero a um salário mínimo (34,8%). Nas questões sobre benefícios, a maioria das mães não recebe (73,9%) e entre as crianças o número fica aproximado, sendo 52,2% que não recebem e 47,8% que recebem. Os benefícios predominantes foram Bolsa Família e Prestação Continuada. Na pesquisa de Luz, et al. (2015) são relacionados os altos custos financeiros com deslocamentos, atendimentos, instrumentos, medicamentos e outros itens de maior necessidade, sendo que os benefícios são utilizados, em sua maioria, para a cobertura desses gastos, e no caso de não recebimento, muitas famílias buscam acesso por meio de doações.

¹¹ Considerando o salário-mínimo em vigência em 2024, de R\$ 1.412,00.

A procura por planos de saúde, nesses casos, aumenta consideravelmente. No caso das mães pesquisadas, 69,6% conseguem ofertar o plano de saúde para os filhos, e 30,4% não. No Estudo 2 é possível observar que na maior parte dos casos, as mães custeiam o plano para os filhos, mas não para si, e acabam não tendo acesso a recursos de saúde de maneira tão imediata.

3.1.2 Qualidade de vida autopercebida (*WHOQOL-BREF*)

A qualidade de vida foi analisada por meio do *WHOQOL-BREF*, da OMS, a partir dos quatro domínios avaliados (Tabela 9).

Tabela 9

Análise descritiva da qualidade de vida por domínio

Domínio	Mediana	Média	Desvio Padrão
Físico	2,429	2,603	0,740
Psicológico	2,667	2,782	0,761
Relações sociais	2,667	2,768	0,843
Meio ambiente	2,375	2,707	0,757

Tendo em vista uma possibilidade de resposta entre 0 e 5 e que em todos os domínios a média foi menor que 3, evidencia-se índices baixos de qualidade de vida entre as participantes. A análise apontou médias muito próximas em relação aos domínios, sendo a ordem de maiores índices, de forma decrescente: psicológico, relações sociais, meio ambiente e, por último, físico.

O domínio psicológico abrange questões relacionadas às funções psíquicas superiores, como memória, aprendizagem, pensamento e também sentimentos positivos e negativos, autoimagem e crenças pessoais. Esse domínio reflete variáveis que acompanham as mães no seu dia a dia, onde mencionam a necessidade de estarem fortes para lidarem com as questões relacionadas às condições dos filhos, e por vezes de outros familiares, que acabam encontrando

nelas suporte e atenção. As participantes descrevem suas vivências como momentos de luta, onde necessitam de força e determinação, desse modo buscam, sempre que possível, transmitir esse bem-estar para os demais. Esses dados corroboram o que foi elencado em pesquisas do ano de 2023, onde muitas mães mencionaram a necessidade de serem fortes, resilientes e comprometidas com o bem-estar da família, fornecendo apoio aos envolvidos (Silva, et al., 2023; Brotto & Rosanelli, 2023).

O domínio das relações sociais inclui atividades que envolvam suporte social e relações sociais no geral. Esse domínio é composto por diversos aspectos como amizades, relações românticas, relações familiares, relações entre vizinhos e amigos de trabalho, bem como a possibilidade de interações *on-line* com pessoas que passam por situações semelhantes, como apontado pelas mães, no Estudo 2, que participaram de grupos de apoio que encontraram em redes sociais e também que conheceram por meio de colegas e outras pessoas que viviam com DRs.

O domínio meio ambiente aponta para questões como recursos financeiros, cuidados pessoais, ambiente físico, transporte e lazer, e é possível visualizar que os recursos financeiros podem ser escassos, tendo em vista a porcentagem de mães que recebe até um salário mínimo (43,5%), afetando áreas como lazer, transporte e manutenção do ambiente físico. Tais aspectos foram apresentados em pesquisas que discutiram os percalços para a efetiva manutenção de todos os custos de uma família, quando existem DRs e por vezes, seus membros precisam deixar o emprego para prover cuidados de modo integral (Raquiel, et al., 2020; Moura, 2013).

O domínio físico é caracterizado por atividades cotidianas, trabalho, mobilidade, energia, tratamentos de saúde e medicamentos e ressalta questões que são elencadas pelas participantes da pesquisa como complexas de serem administradas, pois como são em sua maioria as cuidadoras primárias, falta tempo e disposição para os cuidados pessoais, e acabam sofrendo fisicamente por conta da sobrecarga de cuidados e a falta de tempo para realização de

atividades presenciais que envolvam mobilidade, como ir trabalhar fora de casa, fazer exercícios físicos e cuidar da própria saúde de maneira preventiva, bem como o excesso de tarefas rotineiras, tanto em relação aos cuidados dos filhos quanto a demais aspectos de suas vidas. Na pesquisa de Remor, et al. (2024), as mulheres são apontadas como maioria em relação aos cuidados primários de pessoas com DRs, e isso acaba comprometendo seus índices de qualidade de vida de muitas formas. Nesse estudo, as dimensões sociais e emocionais foram apontadas como as mais afetadas.

3.1.3 Modos de enfrentamento (EMEP)

Dos quatro modos de enfrentamento identificados pela EMEP (Tabela 10), os mais utilizados pelas 23 mães, de forma decrescente, foram: prática religiosa, focado no problema, suporte social e focado na emoção.

Tabela 10

Frequência das estratégias de enfrentamento

Enfrentamento	Mediana	Média	Desvio Padrão
Fator 1 – Focado no problema	3,667	3,527	0,821
Fator 2 – Focado na emoção	2,467	2,597	0,722
Fator 3 – Prática religiosa	3,714	3,652	1,019
Fator 4 – Suporte social	3,200	3,113	0,646

As estratégias de prática religiosa envolvem variáveis como acreditar em milagres, rezar e orar com constância, iniciar a prática da religião desde o início do problema, sonhar ou imaginar um momento melhor em relação ao que estão vivendo na atualidade, tentar esquecer o problema e ter apego à fé para superar a situação. Pesquisas recentes apontam esse domínio como muito predominante entre estratégias de enfrentamento utilizadas por pais de crianças

com DRs na Polônia (Domaradzki & Walkowiak, 2024b).

As estratégias focadas no problema incluem levar em conta o lado positivo da situação, se concentrar em coisas boas, lutar pelo que quer, encontrar diferentes soluções para o problema, tentar ser uma pessoa mais forte e otimista, tentar evitar que os sentimentos atrapalhem outros aspectos da vida, se concentrar em coisas boas, aceitar a simpatia e compreensão de alguém, saber o que deve ser feito e aumentar os esforços para tal, mudar e com isso se tornar uma pessoa mais experiente, se lembrar que as coisas poderiam ser piores, tentar não agir precipitadamente, mudar as coisas para que deem certo, fazer uma coisa de cada vez, tentar sair dessa experiência melhor do que entrou, dizer a si mesmo o quanto conseguiu, fazer um plano de ação e cumprir e tentar deixar em aberto várias saídas para os problemas.

No estudo de Domaradzki e Walkowiak (2024b) essas estratégias são amplamente utilizadas pelos pais de crianças com DRs que participaram da pesquisa. A associação entre a fé, religiosidade, boas práticas e pensamentos otimistas, foram apontados pelos participantes como motivadores para as experiências de cuidado dos filhos, sendo que isso ampliou ainda mais o envolvimento emocional dos mesmos.

São descritas como estratégias focadas no suporte social: guardar os sentimentos para si, pedir conselho a alguém que respeite, conversar com alguém sobre como está se sentindo, conversar com alguém que possa fazer algo para resolver o problema e conversar com alguém para obter informações da situação. Essas estratégias também foram utilizadas pelas mães que participaram do Estudo 2, quando mencionam que entraram em grupos de apoio específicos para mães, com o intuito de trocas de experiências. Na pesquisa de Ouattara, et al. (2023), essas estratégias foram as menos utilizadas pelos participantes, apontando um déficit nos aspectos relacionados ao suporte social.

As estratégias focadas na emoção são descritas como se culpar e procurar um culpado, recusar-se a acreditar que esteja ocorrendo tal situação, brigar consigo mesmo, descontar em

outras pessoas, desejar mudar o modo como se sente, demonstrar raiva a quem causou o problema, perceber que trouxe o problema para si, se sentir mal por não ter podido evitar o problema, achar que as pessoas foram injustas consigo, culpar os outros, se afastar das pessoas, imaginar como as coisas poderiam acontecer, descobrir quem mais foi responsável pelo ocorrido e pensar em coisas fantásticas e irreais que fazem se sentir melhor.

Domaradzki e Walkowiak (2024a) descrevem situações vividas pelos participantes de sua pesquisa, em que as estratégias focadas na emoção predominam, onde uma variedade ampla de emoções é vivenciada de maneira intensa, modificando-se ao longo do tempo, causando angústia e sofrimento às famílias.

3.1.4 Correlação entre qualidade de vida e modos de enfrentamento

A Tabela 11 apresenta a correlação entre QV e modos de enfrentamento.

Tabela 11

Correlação entre Qualidade de vida e modos de enfrentamento

	Focado no problema	Focado na emoção	Prática religiosa	Suporte social
QV física	0,137	-0,191	-0,134	-0,211
QV psicológica	0,378*	-0,368*	-0,090	0,190
QV relações sociais	0,054	-0,287	-0,299	0,207
QV meio ambiente	0,176	-0,115	-0,186	-0,137

*Nota: $p < 0,05$. Correlação Tau de Kendall, que é indicada quando o número de participantes é inferior a 30.

Os dados indicaram que dentre todos os fatores de qualidade de vida e de modo de enfrentamento, houve correlação significativa fraca ou moderada* entre qualidade de vida

psicológica e enfrentamento focado no problema e focado na emoção, ou seja, quanto maior o enfrentamento focado no problema, maior a qualidade de vida; e quanto maior o enfrentamento focado na emoção, menor a qualidade de vida. Esses dados vão ao encontro do que Ouattara, et al. (2023), Salcedo-Perez-Juana, et al. (2023) apontaram em seus estudos, onde quanto maior forem os aspectos focados na emoção, menores os índices de QV entre os membros da família.

3.1.5 Análise de regressão entre qualidade de vida e modos de enfrentamento

A partir dos resultados significativos da análise de correlação, foi realizada a regressão linear múltipla *stepwise* para analisar em que medida os modos de enfrentamento explicam a qualidade de vida psicológica das participantes usando como variável dependente a qualidade de vida de domínio psicológico e como variáveis independentes/preditores o enfrentamento focado no problema e enfrentamento focado na emoção (Tabela 12).

Tabela 12

Modos de enfrentamento e qualidade de vida psicológica – Análise de regressão

Preditores	Beta	t	Sig.
Enfrentamento focado no problema	0,524	3,187	0,005
Enfrentamento focado na emoção	-0,394	-2,393	0,027

Nota: R² ajustado = 0,408; p<0,05.

O enfrentamento focado no problema e o enfrentamento focado na emoção explicam 40,8% da qualidade de vida psicológica na amostra de 23 mães de crianças e adolescentes com doenças raras. Esse modelo sugere que quanto mais se utiliza a estratégia com foco no problema e menos se utiliza a estratégia com foco na emoção, mais qualidade de vida psicológica tendem a ter essas mães. Resultados semelhantes foram encontrados em pesquisas com familiares cuidadores de crianças e adolescentes com Doença de Pompe (Benedetto, et al., 2023).

3.1.6 Itinerários terapêuticos

Os itinerários terapêuticos foram analisados baseando-se nas respostas das mães ao instrumento elaborado para a pesquisa (Questionário de Investigação de Itinerários Terapêuticos), organizado em quatro domínios: 1) início dos sintomas; 2) busca de diagnóstico; 3) tratamento e 4) aspectos estruturais. Os resultados são apresentados por domínio, nas Tabelas 13, 14, 15 e 16.

Tabela 13

Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Início dos sintomas

Pergunta	Resposta	Frequência	%
1. Quais foram os primeiros sintomas apresentados pelo seu filho? ¹²	Atraso no desenvolvimento	8	22,9
	Convulsões	4	11,4
	Dificuldades motoras	4	11,4
	Crises epiléticas	3	8,5
	Dores	3	8,5
	Sintomas dermatológicos	3	8,5
	Dificuldade em ganhar peso	2	5,7
	Sintomas oculares	2	5,7
	Alergias	1	2,9
	Dificuldade de aprendizagem	1	2,9
	Espasmos musculares	1	2,9
	Sono e sede excessivos	1	2,9
	Vômitos e sintomas gástricos	1	2,9
	Sintomas reumatológicos	1	2,9
2. Quem foi a pessoa que primeiro percebeu os sintomas?	Mãe	17	74
	Equipe médica	4	17,4
	Avó	1	4,4
	Mãe e Pai	1	4,4
3. Os sintomas foram percebidos antes do primeiro ano de idade do seu filho?	Sim	13	56,5
	Não	10	43,5
4. Você fez pré-natal na gestação do seu filho?	Sim	23	100
5. Você obteve auxílio da	Sim	12	52,2

¹² Sintomas descritos conforme maior recorrência nas respostas e algumas apresentaram mais de um sintoma.

sua rede de apoio (familiares, amigos, chefe, colegas de trabalho, por exemplo) ao longo da manifestação dos primeiros sintomas do seu filho?	Não	6	26,1
	Não tenho rede de apoio	5	21,7
6. Houve busca por tratamento logo após a percepção dos sintomas?	Sim	22	95,7
	Não	1	4,3

Os primeiros sintomas apresentados, com maior predominância, foram atraso no desenvolvimento (22,9%), convulsões (11,4%) e dificuldades motoras (11,4%), sendo que em 74% dos casos a mãe foi a primeira pessoa a notar. Em relação à idade, houve uma pequena diferença entre antes de completarem o primeiro ano de vida (56,5%) e após (43,5%), fase de muitas aquisições motoras e cognitivas, onde as famílias estão mais próximas das crianças, o que pode auxiliar na observação de questões adversas a esse período de desenvolvimento.

Todas as mães participantes referiram que fizeram o acompanhamento pré-natal das gestações, aspecto muito importante e enfatizado na pesquisa de Boiati e Benedetto (2021), como fundamental para o diagnóstico precoce e acompanhamento do desenvolvimento do bebê e da saúde da mãe.

No que se refere à rede de apoio, 52,2% referiram ter obtido auxílio, enquanto 26,1% das mães mesmo possuindo tal rede, não tiveram oferta de auxílio e 21,7% sinalizaram não terem acesso à rede de apoio alguma. No estudo de Demétrio, et al. (2019), a família é apontada como a primeira fonte de busca por apoio, tanto emocional quanto estrutural, sendo fonte de afeto ou frustração, a depender do que se recebe, e o ambiente doméstico é visto, geralmente, como fonte de acolhimento, cuidado e carinho.

A busca por diagnóstico implica variáveis como, tempo, local, deslocamento, acesso a programas públicos de apoio, e outras questões que são descritas na Tabela 14.

Tabela 14*Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Busca de diagnóstico*

Pergunta	Resposta	Frequência	%
1. Qual o diagnóstico do seu filho?	Doenças do sistema nervoso	7	30,4
	Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas	7	30,4
	Doenças do sistema osteomuscular e do tecido conjuntivo	5	21,8
	Doenças endócrinas, metabólicas e nutricionais	2	8,7
	Em investigação, mas com alterações comprovadas	2	8,7
2. Em qual estado seu filho recebeu o diagnóstico de doença rara?	Rondônia	6	26,1
	Amazonas	4	17,4
	Acre	1	4,3
	Roraima	3	13,0
	Pará	8	34,8
	Santa Catarina	1	4,3
3. Você recebeu o diagnóstico do seu filho, que tem doença rara, durante a gestação?	Não	23	100
4. Seu filho foi diagnosticado logo após o parto?	Sim	2	8,7
	Não	21	91,3
5. Seu filho recebeu outros diagnósticos, antes do diagnóstico de doença rara?	Sim	11	47,8
	Não	12	52,2
6. Qual era a idade do seu filho quando recebeu o diagnóstico de doença rara?	Menos de 1 ano	5	21,7
	1 a 3 anos	5	21,7
	3 a 5 anos	3	13
	5 a 7 anos	4	17,4
	7 a 9 anos	3	13
	9 a 11 anos	1	4,3
	11 a 13 anos	2	8,7
7. O diagnóstico foi obtido por meio do serviço público ou privado?	Serviço público	7	30,4
	Serviço privado	16	69,6
8. Vocês conseguiram acesso ao diagnóstico de doença rara na cidade ou	Sim	15	65,2
	Não	8	34,8

estado onde moravam na época?			
9. Vocês participaram de algum programa/projeto público para acessar o diagnóstico?	Sim	3	13
	Não	20	87
10. Em quais lugares vocês foram em busca de diagnóstico? ¹³	Hospitais/Ambulatórios	12	46,2
	CREAS - Mulher	2	7,8
	Belém	2	7,8
	Porto Velho	2	7,8
	Pronto-socorro	1	3,8
	Consulta virtual	1	3,8
	Associação	1	3,8
	Internet	1	3,8
	Fonoaudióloga	1	3,8
	Brasília	1	3,8
	Rio de Janeiro	1	3,8
Belo Horizonte	1	3,8	
11. Existem outras pessoas com doenças raras na família?	Sim	6	26,1
	Não	17	73,9
12. Se sim, o diagnóstico desses familiares é o mesmo do seu filho?	Sim	3	50
	Não	3	50

Os principais diagnósticos foram doenças do sistema nervoso e malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas, com 30,4% cada. Nenhuma das mães recebeu o diagnóstico de DRs dos filhos durante a gestação, e 91,3% não recebeu após o parto, e uma delas (4,3%) obteve o diagnóstico fora da Região Norte do país. A maior parte dos diagnósticos foi obtido por meio do serviço privado (69,6%), aspecto evidenciado na pesquisa de Luz, et al. (2015), onde as desigualdades de acesso público aos atendimentos iniciais, diagnósticos e tratamentos são destacadas, associadas aos altos custos financeiros dispostos pelas famílias.

A respeito dos locais em que procuraram auxílio inicial hospitais e ambulatórios representam 46,2%, sendo o pronto atendimento a maior incidência, ou seja, quando surgiam

¹³ Lugares descritos conforme maior recorrência nas respostas e algumas apresentaram mais de um.

os primeiros sinais, as famílias buscavam um serviço de urgência na tentativa de sanar as primeiras manifestações. É importante destacar que na busca por diagnósticos, outras cidades foram mencionadas, como Belo Horizonte, Rio de Janeiro e Brasília, bem como recursos digitais também foram utilizados, como associações de pacientes e cuidadores, internet e consultas virtuais (3,8%).

A Tabela 15 apresenta as variáveis relacionadas ao tratamento, como tipos, locais, acesso a medicamentos e consultas, e utilização de recursos públicos e privados.

Tabela 15

Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Tratamento

Pergunta	Resposta	Frequência	%
1. Seu filho teve acesso a tratamento logo após o diagnóstico?	Sim	16	69,6
	Não	7	30,4
2. Vocês conseguiram acesso a tratamento na cidade ou estado onde moravam na época?	Sim	19	82,6
	Não	4	17,4
3. Hoje seu filho dispõe do tratamento indicado para ele?	Sim	15	65,2
	Não	8	34,8
4. Quais tratamentos seu filho com doença rara faz atualmente? ¹⁴	Remédios/Suplementos	11	29
	Fisioterapia	7	18,4
	Acompanhamento médico	5	13,2
	Fonoaudiologia	4	10,5
	Terapia ocupacional	3	7,9
	Psicologia	3	7,9
	Dieta	2	5,3
	Curativos específicos	1	2,6
	Atividade física	1	2,6
Psicopedagogia	1	2,6	
5. Vocês utilizaram a modalidade de tratamento fora do domicílio (TFD), oferecido pelo SUS?	Sim	5	21,7
	Não	18	78,3

¹⁴ Tratamentos descritos conforme maior recorrência nas respostas e algumas apresentaram mais de um.

6. Quem o leva para fazer o tratamento (na maioria das vezes)?	Eu	20	87
	Cuidador profissional	1	4,3
	Familiar	2	8,7
7. Quantos dias da semana são dedicados ao tratamento do seu filho com doença rara, fora de casa?	1 dia	7	30,4
	2 dias	1	4,3
	3 dias	4	17,4
	4 dias	3	13
	5 dias	3	13
	6 dias	1	4,3
	7 dias	4	17,4
8. Seu filho com doença rara toma remédios?	Sim	17	73,9
	Não	6	26,1
9. Como conseguem ter acesso a esses remédios?	Recursos próprios	7	30,4
	Compro com ajuda de familiares	2	8,7
	Retiro do serviço público	3	13
	Ação judicial	5	21,7
	Ele não toma remédio	6	26,1
10. Conseguem acesso a todos os remédios que seu filho com doença rara precisa?	Sim	10	43,5
	Não	7	30,4
	Meu filho não toma remédios	6	26,1
11. O tratamento está sendo custeado por meio do serviço público ou privado?	Totalmente público	5	21,7
	Totalmente privado	8	34,8
	Parcialmente público	4	17,4
	Parcialmente privado	3	13
	Parcialmente público e parcialmente privado	3	13
12. Qual sua avaliação a respeito do tratamento que seu filho recebe? ¹⁵	Bom	8	34,7
	Regular	6	26,1
	Ruim	9	39,1

Em relação ao acesso a tratamento logo após o diagnóstico, 69,6% das mães relataram que seus filhos obtiveram e 82,6% na cidade ou estado onde moravam na época, dado que aponta para a importância do acesso ao tratamento de maneira imediata e de modo mais funcional, sendo o local de residência um facilitador para que as famílias façam a manutenção dessas idas a ambientes externos, que podem ser diárias para algumas famílias. Na amostra estudada, 17,4% referiram dedicar sete dias da semana a cuidados externos com os filhos.

¹⁵ Foram elencadas três categorias, de acordo com a análise das respostas.

Sobre as principais formas de tratamento, sobrepuseram-se os remédios e suplementos (29%), fisioterapia (18,4%), atendimentos realizados por médicos (13,2%) e fonoaudiólogos (10,5%). A pesquisa de Silva, et al. (2023) discorre sobre a importância do acesso a terapêuticas adequadas para cada caso de DR, pois desse modo a possibilidade de ampliação da QV de todos os envolvidos é significativa. Além disso, é reforçada a necessidade de acesso a informações corretas por parte da equipe de saúde, para que auxiliem os cuidadores nas atividades diárias fora dos ambientes hospitalares.

Em sua maioria, são as mães que levam os filhos para os tratamentos (87%). Esse percentual revela o já apontado em pesquisas anteriores, onde as mães ocupam o local de cuidadoras principais (Domaradzki & Walkowiak, 2024b; Maltseva, et al., 2023).

A avaliação que as mães fazem do tratamento dos filhos, em aspectos gerais é ruim em 39,1% dos casos, e 34,7% apontam como bom, dados que apresentam pouca diferença do ponto de vista estatístico. O tratamento tem sido custeado de maneira privada em 34,8% da amostra.

Aspectos estruturais como meios de transporte, moradia, aspectos financeiros, auxílios e escolarização são apresentados na Tabela 16.

Tabela 16

Questionário de investigação de itinerários terapêuticos – Aspectos estruturais¹⁶

Pergunta	Resposta	Frequência	%
1. Vocês moram onde atualmente?	Casa/apartamento próprio	11	47,8
	Casa/apartamento alugado	7	30,4
	Local cedido	4	17,4
	Casa financiada	1	4,3
2. Qual o meio de transporte que utilizam com maior frequência para acessar tratamento?	Carro próprio	14	60,9
	Ônibus/vans/coletivos	5	21,7
	Uber/aplicativo	3	13
	Barco/voadeira	1	4,3

¹⁶ Os resultados das questões 8 e 12 são discutidas ao longo do texto.

3.Qual a média de valor que você gasta por mês com o tratamento do seu filho?	Até R\$ 1.412,00	9	39,1
	R\$ 1.412,00 a R\$ 2.824,00	5	21,7
	R\$ 2.824,00 a R\$ 4.236,00	4	17,4
	R\$ 4.236,00 a R\$ 5.684,00	1	4,3
	R\$ 5.684,00 a R\$ 7.060,00	1	4,3
	Casos omissos	3	13
4.Você recebe algum tipo de ajuda financeira, de pessoas, associações ou instituições?	Sim	6	26,1
	Não	17	73,9
5.Você recebe medicamentos ou outros utensílios de saúde (como curativos, ou outros), por meio de doação?	Sim	4	17,4
	Não	19	82,6
6.Você recebe ajuda voluntária com consultas ou sessões de tratamento para o seu filho com doença rara?	Sim	1	4,3
	Não	22	95,7
7.Você entrou com algum tipo de ação judicial para que seu filho pudesse receber o tratamento indicado?	Sim	10	43,5
	Não	13	56,5
9.Seu filho está frequentando a escola?	Sim	17	73,9
	Não	6	26,1
10.Atualmente, qual a sua maior fonte de informação sobre a doença rara do seu filho?	Livros/artigos/revistas	4	17,4
	Profissionais de saúde	7	30,4
	Outras pessoas que vivem com a doença	4	17,4
	Internet	7	30,4
	Outro	1	4,3
11.Desde que seu filho nasceu, qual a maior dificuldade que você já enfrentou?	Tratamento	7	30,3
	Diagnóstico	5	21,7
	Sintomas	4	17,4
	Equipe de saúde	2	8,7
	Rede de apoio	2	8,7
	Preconceito	1	4,4
	Financeiro	1	4,4
	Falta de informação	1	4,4

A maior parte das mães relatou residir em casa/apartamento próprios (47,8%). A maioria (60,9%) utiliza carro próprio para o deslocamento, sendo que a média de custos com o tratamento mensal dos filhos é de até um salário mínimo (39,1%). O uso de algum tipo de

ação judicial para a obtenção de tratamento adequado a condição dos seus filhos ocorreu em 56,5% dos casos, aspecto levantado pelos participantes da pesquisa de Luz, et al. (2015), que apontaram índices próximos ao encontrado.

A respeito das fontes de informações mais utilizadas, houve um empate entre os profissionais de saúde e a internet, ambas com 30,4%. Esses dados sugerem que os profissionais de saúde permanecem sendo vistos como uma possível fonte de informações, mas que a internet desponta como um apoio importante por ser um recurso de mais fácil acesso para essas famílias, e o contato com grupos, associações e pessoas com condições semelhantes pode facilitar a compreensão de algumas questões, aspectos já levantados pela literatura na área (Rosaneli & Brotto, 2021; Silva, et al., 2023; Alves, 2015).

Diante dos dados apresentados, as limitações do estudo centram-se no número reduzido de participantes, em relação ao proposto inicialmente, bem como o alcance de pessoas que conseguem ter acesso à internet, limitando os participantes. Os benefícios podem ser evidenciados nas análises dos resultados e na medida em que possam subsidiar propostas de novas pesquisas, atuações e políticas públicas em saúde.

3.2 ESTUDO 2

3.2.1 Caracterização da amostra

A amostra do presente estudo foi definida a partir da representatividade das participantes por estados da Região Norte do Brasil, por meio da disponibilidade e interesse referidos pelas participantes no Estudo 1. Após análise prévia realizada pela pesquisadora, foi estabelecido contato por meio de *e-mail* e *WhatsApp* e agendada a entrevista de modo remoto, num horário possível a todas, respeitando o fuso de onde essas mães se encontravam.

Cada um dos grupos foi formado por três mães. Para preservar as identidades, o diagnóstico e demais informações dos filhos não serão apresentadas, bem como foram

definidos nomes fictícios às participantes. O grupo de mães de crianças (Grupo 1) foi composto por representantes dos estados de AM (Eduarda), RO (Antônia) e RR (Roberta), com média de idade entre 42 e 47 anos, todas com pós-graduação completa, todas mães de crianças com condições neurológicas e inflamatórias que envolvem sintomas como dificuldades de aprendizagem, convulsões generalizadas, dor e rigidez nas articulações, dificuldades motoras, atrasos no desenvolvimento e espasmos epiléticos.

Já o grupo de mães de adolescentes (Grupo 2) foi formado por representantes de AM (Cristina), PA (Melissa) e RO (Camila), com média de idade entre 42 e 49 anos, com escolaridade ensino médio completo e superior incompleto e completo, mães de adolescentes com condições neurológicas, motoras e neurodegenerativas que envolvem sintomas como declínio das capacidades motoras, distúrbios de comportamento, dificuldades de aprendizagem, convulsões e atraso no desenvolvimento.

As entrevistas foram realizadas seguindo os cinco domínios do roteiro: 1) o curso da doença/itinerários terapêuticos; 2), suporte social; 3) tratamento; 4) qualidade de vida e, 5) aspectos gerais sobre escola e mudança de cidade, nessa ordem. No decorrer das perguntas foi possível observar maior entrosamento entre as participantes e em alguns momentos temas de um outro domínio se misturavam nas respostas, como já é comum em entrevistas em grupos.

Para descrição e análise dos resultados foi utilizada a metodologia de análise de conteúdo de Bardin (1977/2009), e após leitura da transcrição das entrevistas foram elencadas as categorias de análise pertinentes ao conteúdo apresentado, de acordo com a recorrência dos temas.

3.2.2 Grupo 1 – Mães de Crianças com Doenças Raras

A partir da análise das falas registradas, a descrição das vivências das mães de crianças com DR foi organizada em cinco categorias: 1) Estudos, trabalho e maternidade; 2) Curso da doença: primeiros sintomas e busca por diagnóstico; 3) Apoio social e sobrecarga; 4) Principais

desafios relacionados ao tratamento; e, 5) Qualidade de vida.

Estudos, trabalho e maternidade

A categoria apresenta aspectos relacionados aos estudos, ao trabalho e à vinculação desses com a gestação e a maternidade. Essa categoria foi elencada pela vinculação presente entre os três temas na vida dessas mulheres, de forma que tanto o trabalho quanto os estudos foram atravessados pela maternidade.

As três mães possuem ensino superior e são pós-graduadas, sendo que as mães do AM e RO passaram por vivências semelhantes em relação aos seus cursos de pós-graduação *stricto sensu*, descrevendo as dificuldades que enfrentaram para a conciliação da maternidade com o curso. Elas mencionam a falta de apoio e acolhimento, destacando que a academia, na figura dos profissionais, exerce pressão para a conclusão, sendo que na experiência de Eduarda, ficar gestante no período do curso foi um desafio que quase a levou a desistir da finalização:

Sofri inclusive assim pressão do próprio programa de pós-graduação para terminar o mestrado. Porque assim eu estou atrasada. E aí assim, até isso a gente acaba abrindo mão da vida pessoal particular dos nossos sonhos. A gente vai deixando de lado, né? Então é uma carga grande que a gente faz com amor. Rapaz, mas se a gente tivesse um apoio, seria muito melhor (Antônia).

Eu fui levando o resto dos meus estudos. Eu podia ter desistido, mas aliás, é incentivo para desistir, é que posso chamar de incentivo, eu tive muito, inclusive na época, eu sofri muito com isso, né? Eu acho que infelizmente, nós mulheres, quando resolvemos estudar, nós passamos por esse desafio. Mas eu não podia desistir, continuei os estudos e me deparei com uma gravidez de alto risco, mas eu fui levando. Então, como o segundo ano foi aquele segundo ano de pesquisa, então não precisava mais ir para a universidade. Aquela coisa toda eu fui levando e eu tinha ainda os meninos comigo, né? Meus filhos que eram ali, o que a gente chama de rede de apoio ali, e foi (Eduarda).

Em relação ao trabalho, excetuando-se Antônia que permanece em seu emprego, Roberta e Eduarda relatam que sentem falta dessa parte de suas vidas, que estavam acostumadas a trabalhar fora de casa e que isso as angustiam em alguns momentos. Uma estratégia utilizada por Eduarda é se qualificar, buscar fazer cursos nesse período em que está

em casa com o filho, realizando inclusive alguns trabalhos de modo remoto.

A questão de ter que trabalhar, né? No ano passado voltou assim de verdade, bem assim, atribular a um juízo assim agoniado, porque eu sou acostumada a trabalhar. Eu sempre trabalhei aí passar um tempo assim, a gente sem trabalhar, a gente fica naquela preocupação, né? Aí vem a segunda preocupação, que é, onde deixar, com quem deixar quem pagar para cuidar? (Roberta).

Eu também tenho planos de voltar pro mercado de trabalho, sabe? Então por isso que eu nunca parei de estudar, nunca parei de estar me qualificando exatamente porque assim é, eu almejo isso para minha vida. Pode não ser amanhã não, pode não ser, não sei, mas vai ser em algum momento eu quero poder chegar lá e dizer, olha, eu pelo menos tenho um, digamos, tô um pouco qualificada, né? (Eduarda).

As três mães apontaram questões relativas aos estudos, trabalho, gestação e maternidade, mas em relação a esses dois últimos, analisamos três vivências distintas que apresentam as singularidades de cada experiência. Roberta refere que sua filha foi adotada ainda no período da pandemia de Covid-19, e que passou meses internada no hospital para tratar sua saúde após o nascimento. Relata ainda que não conhecia o quadro de saúde da criança quando aceitou a adoção, mas que independentemente de qualquer questão estaria disposta a cuidar da criança, e após algum tempo os sintomas foram surgindo e ela foi compreendendo que sua filha sofria com alguma condição, ainda não diagnosticada.

Eduarda apresenta um quadro diferente, seu filho com DR é o terceiro, mais jovem, e sua gestação veio em um momento onde estava se planejando para concorrer ao processo seletivo do mestrado. No início suspeitou que seus sintomas poderiam ser resultado de adoecimento no útero, mas depois confirmou a gestação, fato que lhe trouxe angústia e medo naquele momento, onde ela havia decidido focar em atividades pessoais e profissionais e se viu na iminência de ter mais um filho, refletindo como essa questão impactaria sua vida daquele momento em diante.

Já no caso de Antônia o cenário foi diferente, o filho foi planejado e sua gestação muito aguardada, mas houve complicações e ambos precisaram ficar na UTI logo após o parto, questão que os preocupou no primeiro momento, mas que depois foi se normalizando.

Como ressaltado, ainda que as vivências com a maternidade tenham sido distintas, é possível compreender que a realidade de ter um filho com DR é bastante complexa, não havendo espaço para a idealização, muitas vezes valorizada em muitos contextos sociais.

Curso da doença: dos primeiros sintomas à busca por diagnóstico

A categoria apresenta o percurso da doença, desde os primeiros sintomas, aspectos relacionados à Região Norte e a busca por diagnóstico nesse território.

Na experiência de Eduarda, seu filho apresentava comportamentos comuns no início da vida, mas no decorrer do seu desenvolvimento foi demonstrando sintomas sutis e um ponto de observação foi traçado por ela, em relação aos seus outros filhos, compreendendo que alguns comportamentos não eram habituais. Essas questões a fizeram procurar auxílio profissional por conta própria, tendo em vista que não era levada a sério quando mencionava que seu filho poderia estar em um processo de adoecimento:

Ele nasceu prematuro e ele teve que ter isso e ele ficou na maternidade um tempinho, mas nós ficamos lá e aí depois nós saímos. E assim, no decorrer até chegar o diagnóstico, aparentemente ele era uma criança tipicamente normal, né? Ou seja, o que que eu percebi? Porque como eu tenho outros filhos, típicos, aí que eu sempre fiz comparações, então isso foi um ponto de partida. O que que me chamava atenção claro, a dificuldade dele de dormir, ele tinha muito, e fomos indo no pediatra e o tempo foi passando e depois eu percebi que meu filho estava com atraso na fala e essa questão foi me chamando muita atenção, mas é aquela história de novo, olha, toda criança tem seu tempo (Eduarda).

No caso de Antônia, houve uma vivência diferente, o desenvolvimento da criança seguia o curso esperado, mas após alguns anos de vida ele começou a apresentar dores e dificuldades motoras, que foram comprometendo seu dia a dia e sua rotina, chegando a deixá-lo menos ativo. O processo de busca por diagnóstico foi complexo e longo, e quando surgiu a possibilidade de uma condição que envolvia aspectos motores e reumatológicos, não foi considerada num primeiro momento, tendo em vista a condição rara de tal situação na idade em que ele se encontrava:

Ele teve todos os marcos de desenvolvimento nas épocas esperadas, falar, andar e deglutição tudo, né? E aí no ano passado ele começou a sentir dores nas pernas e andar mancando, e a gente levou no ortopedista, achou que era algo, né, menino, sobe, trepa, pula, muito ativo. A gente pensa em câncer, pensa em muitas coisas, e aí foi uma luta, a gente foi de médico em médico, só ortopedista, a gente foi em seis. Até que deu um estralo assim. E um dos ortopedistas, falou, olha, pode ser algo reumatológico. E a gente pensou, não, é uma criança né? A gente associa as doenças reumáticas com o avanço da idade, e aí a gente foi então na reumatologista (Antônia).

No caso de Roberta, após os primeiros sintomas neurológicos, sua filha foi medicada e apresentou uma melhora, seguido de um período sem novas intercorrências, até chegar em um momento onde os sintomas retornaram de maneira mais intensa, agravando o quadro da criança e comprometendo seu desenvolvimento.

Um aspecto importante levantado pelas mães é a questão da precariedade do cuidado no Estado onde residem. Elas apontam que faltam incentivos, pesquisas e profissionais que tenham conhecimento e experiência em relação ao diagnóstico e tratamento de DRs e condições genéticas.

E assim a gente tem um agravante, porque assim a Região Norte, e eu estou falando do Amazonas, por exemplo, a gente tem, essa questão de não ter muitos estudos, são poucos profissionais, e eu me inquietava muito com isso porque, eu digo, meu Deus, eu não estou entendendo, porque até para ajudar o filho da gente, a gente precisa conhecer sobre a doença, porque como é que a gente vai correr atrás de ajuda se nem nós mesmos sabemos o que é, né? (Eduarda).

Outra questão discutida foi a demora no diagnóstico. Exatamente pela condição não ser comum em crianças, houve uma dificuldade em descobrir, já que ele nem era cogitado, devido à singularidade. Isso dificultou e ampliou o caminho de busca por diagnóstico, o que provocou angústia nos familiares e receio que os sintomas se agravassem e ocorresse algo que não pudesse ser revertido em tempo:

A gente tem muito medo, muito receio, porque essa doença dele, a cada crise, ela provoca a calcificação nas articulações. E a cada crise, cada calcificação, a pessoa vai ficando encurvada, calcificando os ossos de forma errada, né? E ela é uma doença muito, muito, muito rara em crianças. Ela já é uma doença muito rara em adultos, mas em criança ela é extremamente rara, foi assim, um achado, né? Os médicos todos ficam espantados quando a gente fala que ele manifestou a doença na infância, porque ela é muito comum de manifestar a partir dos 50 anos de idade (Antônia).

No caso de Eduarda, ela aponta precisos oito anos para a obtenção do diagnóstico correto da condição de seu filho, seguido de uma dificuldade pontual em conseguir documentos médicos que comprovassem seu adoecimento, exatamente pela similaridade de seus sintomas com outras condições e a dificuldade que os profissionais de saúde tinham para tentar compreender a questão de maneira objetiva:

Então vamos jogar aí oito anos e alguma coisa, a gente recebeu o diagnóstico preciso, o que ele tem, que inclusive vai ocasionar atraso no desenvolvimento, vai ocasionar a questão do atraso na fala e a questão do baixo peso e seletividade alimentar. Vai bem semelhante ao espectro autista, então durante esse tempo, assim nenhum médico quis emitir um laudo do espectro autista para ele, porque ele era sociável, olhava nos olhos. E eu acho que assim, o que mais maltrata gente, mães assim? É exatamente isso, você não ter um diagnóstico preciso para você entender os caminhos que precisa percorrer (Eduarda).

De acordo com essas narrativas, é possível analisar que as dificuldades para quem busca diagnóstico e tratamento em DRs são, inicialmente, a gama de sintomas e o desconhecimento dos profissionais de saúde sobre doenças menos comuns seguido do processo complexo para a definição de um diagnóstico e posterior tratamento, particularmente na Região Norte do país.

Principais desafios relacionados ao tratamento

A categoria apresenta as questões que permearam o tratamento com relatos sobre os dilemas vividos em relação à utilização de planos de saúde para esse fim.

A dificuldade em encontrar profissionais que realizassem orientações adequadas seguiu sendo uma queixa apresentada, fazendo com que Eduarda passasse por diversas orientações de saúde, das que funcionaram àquelas que não auxiliaram. Eduarda conseguiu contato com uma profissional que pesquisa medicamentos e essa pessoa a auxiliou na utilização correta de alguns remédios, até que seu filho possa fazer a cirurgia que necessita:

E procurando médico por aqui, que a gente não tinha muitos médicos bons assim. Hoje a gente até tem alguns bons. E até que eu cheguei numa doutora, e aí, é, ela passou alguns fármacos. A gente tem também o canabidiol e a dieta cetogênica, mas levando em consideração que

depois das crises meu filho perdeu tanto peso. Ele é uma criança assim em termos de peso, abaixo do peso dele (Eduarda).

A gente não sabe daqui para frente, ele não evolui nas terapias porque a doença ela não permite, porque ela ocasiona toda esse comportamento da irritabilidade, agressividade. Recentemente eu fiquei muito chateada porque alguns dos terapeutas, às vezes eu percebo uma certa rejeição. Porque, tipo, eles não avançam. Na verdade, meu filho, ele regrediu, porque meu filho, ele era uma criança bem mais sociável. Ela é uma doença assim que ela massacra muito, pelos estudos, ela atinge 1% da população. Então, nesse momento a gente está assim esperançoso com relação a cirurgia, e para que a gente possa, futuramente também conseguir com que ele evolua com as terapias (Eduarda).

A criança que reside em RO também apresentou piora nos sintomas até que fosse encontrado um tratamento que surtisse efeitos positivos. Muitas medicações foram prescritas, para a verificação de eficácia, mas as primeiras não surtiram efeito e os sintomas avançaram, comprometendo o desenvolvimento e a QV da criança. Quando um medicamento foi cogitado como possível para o tratamento da condição rara da criança, foi observado que o SUS não forneceria em tempo hábil, desse modo buscaram o plano de saúde, que liberou a compra, o que é apontado como um aspecto positivo, fazendo com que muitos dos sintomas regredissem de maneira satisfatória. Outra característica importante no caso dessa família, assim como nas demais, é que existe a necessidade de tratamento combinado com diversos profissionais de saúde para maior avanço e qualidade de vida para os pacientes:

Das primeiras dores que ele teve nas perninhas, ele foi definhando. Ele foi perdendo massa muscular, foi ficando com as articulações extremamente inchadas. Perdeu movimento, estava de cadeira de rodas. Uma criança extremamente ativa, né? De repente eu vi ele numa cadeira, né? Totalmente limitado, sem poder andar, sem poder brincar, e aí a gente começou um tratamento com corticóide que não funcionou. Outro tratamento com Imuno supressor, que também não funcionou, até chegar num tal de imunomodulador, que é um medicamento de alto custo que a gente tentou pelo SUS, não conseguiu, muito complicado. É uma luta, né? Esses medicamentos no SUS. E aí a gente foi para o convênio médico, convênio liberou muito fácil para gente. Hoje ele faz essa terapia e regrediu bastante a doença. Então ele ganhou massa muscular de novo, ganhou de novo os movimentos, mas a gente cuida para que ele não tenha crises (Antônia).

Ainda em relação aos medicamentos, outro aspecto chama atenção, que é a falta de protocolo de tratamento para essa condição em crianças, tendo em vista que, segundo a mãe, a doença se manifesta na maior parte em adultos, ou seja, os tratamentos disponíveis são voltados

a eles, desde o modo de administrar até a dosagem, o que fez com que o seu filho passasse por uma série de tentativas frustradas de tratamento anteriores

Eu me vi muito frustrada em relação ao tratamento, porque nas doenças reumatológicas, primeiro você testa um remédio, tem que esperar no mínimo de três a quatro meses para dizer que ele fez um efeito. Se ele não fez um efeito, você testa outros e nesse período não estava fazendo efeito nele. Ele foi cada vez piorando mais, ficando com uma rigidez. Então eu tinha muito medo, até chegar no medicamento que está hoje, demorou bastante tempo, quase um ano, né? E quando chegou nesse medicamento, o problema que nós tivemos com SUS foi que esse tratamento não é regulamentado para criança, né? Então não tinha na literatura uma dose prescrita para crianças, então a gente não estava tendo o retorno do SUS. Com o convênio com o nosso convênio foi muito rápido, mas a aí quando autorizou, ficou um impasse entre eles, sobre a dosagem, não tem nem ampola para criança. Como se fosse a seringa de insulina, aquelas seringas já prontas, e aí não tinha a dose dele e a seringa pronta era uma dose muito acima do que ele precisava. Então teve que se estudar um método, mas com segurança biológica na aplicação (Antônia).

Em RR, a realidade da migração é relatada pela mãe, que descreve as dificuldades em conseguir tratamento e a sobrecarga de pessoas nas unidades de saúde, referindo que a demanda por atendimentos é mais alta que a capacidade de atenção e cuidado disponibilizados. Ela apresenta insatisfação, ao relatar que gostaria de acesso ao tratamento e que as pessoas que já residiam no Estado não conseguem mais vagas:

É todas as vezes, é isso aí, a gente vai gastar gasolina para levar o filho da gente e não tem o atendimento que necessita aqui de verdade. É bem complicado, por conta da migração também. A Venezuela é fronteira, tem muita criança venezuelana, doente, com problema de doenças atípicas também tem muita criança precisando, da saúde do estado, do município. E a gente que já vive aqui há muito tempo que praticamente nasceu e se criou, a gente não tem o atendimento necessário que precisamos (Roberta).

O plano de saúde é um protagonista quando o aspecto é relacionado à demora e dificuldades para acessar tratamento, como no caso descrito por Antônia e Eduarda, que abordaram os percalços que viveram e que ainda vivem para conseguir garantir seus direitos:

E aí a gente foi atrás de ver esses tratamentos que eu tenho, um plano de saúde com tudo, que nega tudo praticamente o que a gente pede. A gente pediu a cirurgia, o plano negou. A única coisa que oferecem são exames, e muito, às vezes até os básicos, porque os exames de alto custo recentemente a gente teve que pagar um particular 5 mil reais, o plano simplesmente negou, tipo e pode entrar na justiça? Pode. A gente sabe que ganha, ganha, mas a gente não tem tempo, a gente está numa, a gente está correndo contra o tempo. E nós entramos com a liminar para conseguir o canabidiol pelo plano, então nós conseguimos (Eduarda).

Demorou um pouco para o plano autorizar, porque eram exames específicos de doenças que são muito mais comuns na idade avançada. Então o convênio não queria liberar no começo e foi uma luta com convênio. Ai até que o convênio liberou, a gente fez alguns exames e um deles deu positivo para uma doença reumatológica, autoimune e hereditária (Antônia).

O tratamento de pessoas com DRs é apontado como longo e complexo. Ouattara et al., (2023) demonstram que esse caminho pode variar de performance em relação aos países e suas regiões, mas na maior parte do tempo a vasta gama de sintomas faz com que muitos profissionais desconfiem e apontem outros diagnósticos antes que se encontre o correto.

Suporte social e sobrecarga

A categoria apresenta relatos sobre o suporte social, emocional e prático, bem como a sobrecarga nos cuidados com os filhos.

Antônia e Eduarda apresentaram relatos semelhantes em relação à sobrecarga de funções no período inicial de sintomas até o fechamento de um diagnóstico, apontando que enfrentaram a maior parte do sofrimento sozinhas, sobretudo quando o diagnóstico foi confirmado, o que mudou a realidade, saindo de uma dúvida para a efetivação de uma condição e inseriu nas vidas de todos um fator novo a ser considerado. Desse modo, conseguem enfrentar essa situação difícil sem apoio de pessoas da família e até mesmo tendo de lidar com o processo para aceitar a dura realidade do seu cotidiano:

Durante o processo de diagnóstico do meu filho, eu me vi bem sozinha. O meu pai e minha mãe sempre foram minha rede de apoio, mas eles entraram num processo de negação da doença do meu filho. Ai às vezes eu pedia para levar ele em tal terapia, levar ele na fisioterapia, fica difícil pra eu sair do trabalho e pegar ai buscar e levar. Ai eles não, porque ele não tem nada, Deus vai prover a cura e sim, creio nisso, sou uma mulher de fé, mas também creio na ciência, né? Então, durante esse processo ai de diagnóstico, eu não tive apoio (Antônia).

Não naquele momento, do início do diagnóstico, eu acho que fazendo uma análise, eu não tive nem tempo. Foi tudo, que eu não consegui processar nem assim, que naquele momento, eu era algum sujeito naquela história ali porque eu fui me negligenciando e mesmo assim, foi passando. Até que acho que teve uma psicóloga, que tem uma clínica também, que comecei a fazer acompanhamento em um projeto, e isso, assim, foi muito bom na época, por que ela me fez talvez me enxergar como um sujeito que merecia atenção (Eduarda).

Ainda nessa perspectiva do apoio dos membros da família, as mães apontam que os pais não foram completamente presentes, em alguns casos auxiliando quando estavam em casa, contribuindo financeiramente, mas pouco quando se fala em relação ao cuidado efetivo e auxílio nas atividades de vida diária, revelando que ficou delegado a essas mães a função de cuidadoras primárias:

O meu marido, ele viaja para fora e trabalha fora, ele passa de quatro meses, cinco meses e só mora eu e minha filha agora, né? Mas antes a madrinha me ajudava, a madrinha dela. Eu trabalhava, eu tive que sair do trabalho só para cuidar dela (Roberta).

Mas o pai do meu filho, ele é assim, né? Ele é presente, a gente tem guarda compartilhada, mas é aquela entre aspas, porque de fato ele só pode ficar com o menino tipo de sábado pra domingo, então, ou seja, né? Um dia da semana, os outros seis são meus, mas essa questão da divisão das despesas, tudo assim, eu não tenho problema com isso. Então ele não faz objeção, mas isso é uma questão de obrigação, né? Não é rede de apoio, né? (Eduarda).

Ele não consegue cumprir e usa essa fala de que está trabalhando. Então eu parei de pedir, para ele ser a minha rede de apoio. Então, hoje só quem é responsável pelos cuidados referentes à doença do nosso filho sou eu, e sou eu que levo no hospital para fazer as injeções quinzenais, as injeções semanais, eu que dou os comprimidos de remédio, porque ele já esqueceu de dar comprimido, né? Eu parei de pedir ajuda. Isso ele cumpre com outras funções, outras atribuições. Mas essa carga aí, é uma carga mesmo, viu? E não que eu não faça com prazer, não, é pelo meu filho, eu faço, mas me sinto extremamente esgotada. É um cansaço físico, mental, emocional (Antônia).

No caso de Eduarda foi identificada uma situação que é apontada na literatura como possível que é a atribuição da função de cuidador aos outros filhos, fato que ocorre em muitas famílias e pode ter nuances diversas (Salcedo-Perez-Juana, et al., 2023). Na vivência dessa mãe, ela pôde perceber que seu filho mais velho estava assumindo responsabilidades que não eram dele e que isso o estava adoecendo e tornando sua rotina onerosa, sobretudo em relação às suas próprias atividades, tendo inclusive de faltar em dias de trabalho para cuidar do irmão.

Então quem ficava assim comigo era meu filho mais velho, que morava comigo ainda. Antes de casar e, na verdade, ele foi como um segundo pai, porque ele acabou assumindo levar para as terapias. Então o meu filho ficava, faltava trabalho, tinha de me ajudar, só que o que aconteceu com o tempo, eu percebi que eu precisava é dar um basta nessa situação, porque ele acabou assumindo muitas responsabilidades de um menino jovem na época, a ponto de que ele também já estava precisando fazer terapia (Eduarda).

Tudo isso gerou ainda mais sobrecarga para essas mulheres, que precisaram assumir a

função de mães, cuidadoras primárias, mantenedoras da casa e ainda tentarem ter algum tempo para si, o que é apontado como muito raro. Nas falas de Antônia e Eduarda pode-se perceber que a rotina é sobrecarregada de atividades e que as mesmas ficam em segundo plano, tentando proporcionar melhores condições de cuidados aos filhos.

Nós separamos quando nosso filho era bebê, então assim foi difícil para mim também, porque aí me vi só, né? Com aquela luta como as meninas, aí a gente está sempre só, né? As mães não têm tempo de ter uma crise ou tempo da gente querer ter uma tristeza, um tempo para pensar, então a gente não tem esse tempo. A gente tem que lutar, né? Então eu me vi só porque o pai do meu filho, apesar de ser muito participativo, ele é um excelente pai, mesmo separado, mas naquele tempo eu não podia contar com ele para nada, para ir nas consultas, pra acompanhar o nosso filho (Antônia).

Eu acho que foi o que eu fiz por ele, então depois disso, a minha sobrecarga ela triplicou porque eu fiquei sozinha, só mora eu e meu pequeno, né? É vai traz, leva para terapia, volta aí tem a comida da criança, ela é muito específica porque não pode em qualquer coisa, então você tem que estar ali. Às vezes, você passa mais de uma hora e meia para a criança terminar um almoço, porque você não pode desistir, ele precisa comer certas coisas, porque se não ele vai ter outros problemas. É, então é assim, são coisas que são tão trabalhosas, né? E você é muito só, você não tem ninguém para ficar com o teu filho. Eu não tive, não tenho, e sinceramente, acho que não vou ter, que a gente também tem que trabalhar com a realidade de que é uma coisa que possivelmente não existe, né? (Eduarda).

A falta de uma rede de apoio sólida e que esteja realmente presente para auxiliar essas mães faz com que elas não consigam efetivar atividades básicas em relação à própria saúde, deixando de fazer exames e avaliações médicas de rotina, bem como colocando em segundo plano o cuidado com a própria saúde mental, pela escassez de tempo e o cansaço da rotina, o que trouxe sintomas tanto físicos quanto psíquicos:

Eu, pelo menos, não faço terapia. Não de verdade a gente precisa mesmo, né? Porque é bem complicado você criar e dedicar praticamente todo seu tempo, né? Para uma criança atípica, né? Mãe atípica, e assim a gente acaba esquecendo, esquecendo da gente, de cuidar da gente, porque pelo menos é o meu caso. Prefere correr atrás de tudo o que é pra criança, né? Com os filhos, mas para a gente, a gente acaba deixando de lado o meu caso é que nunca fui ao psicólogo, depois dela não, né? Eu já fiz tratamento psicólogo um tempo, mas depois da minha filha no caso, nunca fui. Porque a gente acaba que, tipo, se auto cuidando né, sozinha (Roberta).

Ninguém fica com ele pra eu fazer nada. Inclusive, eu estou com os meus exames todos atrasados, que era pra eu ter feito. Para ir pro retorno com a ginecologista, porque provavelmente eu terei que fazer um tratamento. E eu não consegui ainda, sabe? (Eduarda).

Eu sempre frequentei psicólogo porque eu acho extremamente fundamental para a gente saber organizar os pensamentos, os sentimentos e lidar com isso, mas aí durante o processo de diagnóstico do meu filho, eu me vi muito sem tempo e muito sem ajuda naquele momento. Aí

eu parei de fazer a terapia com o profissional e fui engordando, eu engordei 15 kg do ano passado para cá e me sinto mal com isso, me sinto envergonhada, me sinto desengonçada, as roupas não caem bem. É uma sensação assim de que algo em mim falta, algo em mim, não é como era antes e que não sou mais tão feliz como eu era antes. Eu não consigo rir mais tanto quanto eu ria antes, não me sinto uma companhia agradável, porque eu estou sempre cansada, sempre esgotada, sempre é, eu não sei nem explicar, é como se eu não fosse mais eu, falta algo da minha essência assim, sabe? E quando eu saio com ele também é algo que não é para mim, é para ele, porque eu vou numa praça, num parque, num circo, numa brinquedoteca, não é um passeio para mim, é para ele. Então eu me sinto hoje completamente nula enquanto mulher. Eu me sinto só, única e exclusivamente mãe, só isso (Antônia).

Uma alternativa que auxiliou essas mães com relação ao apoio foi a participação em grupos de pessoas que vivenciam situações semelhantes, mas com o passar do tempo essa alternativa não foi mais explorada, por experiências ruins em relação às trocas que ocorriam nos grupos, onde mães competiam entre si, discutindo quem passava por maior sofrimento, causando mal-estar e desinteresse em continuar com os encontros:

E aí eu comecei a me inscrever em grupos de mães assim pelas redes sociais, porque essa coisa da troca de experiência foi assim para mim, foi um divisor de águas na época, porque foi ali que eu consegui amparo e talvez assim mais orientação do que os próprios médicos para eu poder entender. Grupos pelas redes sociais é onde eu uso minha conta do Instagram sempre para estar relatando um pouquinho sobre essa trajetória, onde eu conheci outras mães (Eduarda).

Mas daqui eu participo do grupo de mãezinhas de crianças atípicas, inclusive tem bastante mãe. E a gente conversa muito, quando estou com dúvida em alguma coisa, vou no grupo, uma ajuda a outra, eu acho que nós somos psicólogas umas das outras, né? (Roberta)

Eu tentei participar de um grupo, de mães atípicas, eu me senti muito mal nesse grupo. Quem me deu a impressão que era uma competição da pior condição entre as mães. A maternidade já é uma competição, né? Já é, independente da criança ter alguma condição ou não. É quando você fala, aí meu filho andou agora, mas o meu andou um mês atrás. Então existe isso, é extremamente desagradável. E aí nesse grupo eu fui duas vezes, não me senti bem, vi que parecia uma competição, né? (Antônia).

As experiências descritas corroboram que o trabalho relacionado ao cuidado dos filhos ainda é delegado, quase que exclusivamente às mães, o que priva a mulher de condições mínimas de autocuidado, promovendo um cenário de desamparo e angústias, onde elas acabam se enxergando sozinhas no enfrentamento das adversidades relacionadas aos cuidados e tratamentos dos filhos, além de expostas a julgamentos, mesmo quando estão em busca de apoio junto a outras mães.

Qualidade de vida

Essa categoria apresenta considerações sobre a qualidade de vida das mães, aspectos positivos e negativos e principais atividades realizadas.

As mães participantes dessa pesquisa, independente do local de residência apontaram que não vivem com plena qualidade de vida, de modo que tentam com algumas atividades ampliar esse aspecto em suas vidas, utilizando de estratégias para a efetivação de atividades físicas, de autocuidado e lazer:

Só que dentro dessa rotina eu tento tirar, ainda que pouco desse tempo que sobra pra eu poder, é claro, cuidar das minhas coisas e um pouco de mim. Em que sentido? É até um tempo atrás, eu me arrumava, ia num shopping que tem aqui próximo. Eu ia sozinha, tomava um café, sentava, olhava a vitrine. Quando tem dinheiro, compra, quando não tem mais, não tem problema. A gente olha assim mesmo que mulher gosta de pelo menos ir nem que seja pra olhar, a gente fica planejando que um dia vai ter, mas enfim. Mas eu ia sentava, eu tirava aquele dia para ir assim, num bom café, sabe? [...] No caso, o salão de cabeleireiro, porque há eu tenho uma vizinha, que já tem anos que ela me atende, ela me atende só aos domingos, então ela abre esse espaço, já ali eu faço a minha unha, o meu cabelo, ajeito a sobrancelha (Eduarda).

Eu consegui um lugar que no mesmo horário tem aula para adulto, aí eu faço com ele. Me matriculei na aula de Ioga, mas não tenho vontade, falta um ânimo, falta. Mas não sei se é da menopausa isso ou se é da própria condição mesmo, né? (Antônia).

Na verdade, eu acho bem assim, qualidade de vida em termo de lugar, de assim, porque tem vários tipos, né, várias formas de qualidade de vida. Eu tenho minha casa própria, tenho transporte, eu estou desempregada, né? No caso, como eu falei antes, e assim de em termos de questão de estado, claro, aqui é bem precário, né? Era para ter um lugar bem desenvolvido e principalmente na área da saúde, da educação, e não é, não é desenvolvido e eu acho a qualidade de vida, assim, de 100% vamos dar 50%, entendeu, é complicado (Roberta).

Os relatos de Antônia se destacam, na medida em que apontam uma mudança intensa na sua rotina, qualidade de vida e modo de ser, onde ela descreve não ter ânimo e nem vontade de executar atividades que antes cumpria como parte do seu dia a dia, como praticar exercícios físicos:

Não, não acredito que eu tenha qualidade de vida. Eu não tive também pré menopausa, climatério, já entrei direto, e a consistência da pele, do músculo, a textura do cabelo, tudo muda de uma hora para outra, vem uma retração, às vezes um nervosismo que não tem nem explicação. É insônia, que chega no meio da madrugada, você está dormindo, acorda e não dorme mais e não tem motivo pra você estar acordado e não vem o sono (Antônia).

A mesma mãe frisa em sua vivência que em um momento onde precisou pedir afastamento do trabalho, direito que é garantido para mães de crianças com condições de adoecimento, foi apontada pelos demais colegas como alguém que iria ter mais tempo para cuidar de si e fazer atividades prazerosas, quando na verdade ela destina esse tempo para auxiliar nas atividades e no tratamento do filho:

A gente é muito julgada quando a gente faz algo pela gente, né? Quando eu pedi redução do meu trabalho, eu escutei as minhas colegas dizendo ai, que legal, agora você vai ter tempo para você fazer as coisas que você quer. Eu falei, que que eu quero? Primeiro, que eu nem sei o que que eu quero, né? (Antônia).

A qualidade de vida das mães é permeada pela dificuldade em realizar atividades importantes como exercícios físicos, práticas de autocuidado e de lazer, o que evidencia a falta de tempo, o cansaço e a sobrecarga de atividades.

3.2.3 Grupo 2 – Mães de Adolescentes com Doenças Raras

A descrição das vivências das mães de adolescentes com DRs foi organizada em cinco categorias: 1) Curso da doença: os primeiros sintomas e a busca por diagnóstico; 2) Principais desafios relacionados ao tratamento; 3) Suporte social; 4) Qualidade de vida e estratégias de enfrentamento e 5) Desafios institucionais e acesso a direitos na experiência de famílias com doenças raras.

Curso da doença: dos primeiros sintomas à busca por diagnóstico

A categoria apresenta os principais desafios em relação ao reconhecimento dos sintomas iniciais, o percurso realizado em busca de diagnóstico, o desconhecimento dos profissionais de saúde a respeito do diagnóstico, o uso das redes sociais como fonte de apoio e conhecimento e o serviço de aconselhamento genético como ferramenta de ajuda.

Muitos estudos apontam que as famílias de crianças e adolescentes com DR enfrentam

longas jornadas terapêuticas em busca de informação, de diagnóstico e do tratamento para a condição de seus filhos (Cedaro et al., 2020; Luz et al., 2015). Quando se trata da Região Norte, essa busca pode ser ainda mais complexa, tendo em vista a escassez de serviços que atendam especificamente essas demandas, o que pode gerar muitas idas a hospitais, consultórios e unidades de saúde no geral, fazendo com que se inicie um percurso que pode ser difícil e repleto de obstáculos, ainda mais considerando que nem todas as condições raras se manifestam no início da vida das crianças e que podem ser confundidas com outras condições, dados os sintomas que podem se assemelhar:

A minha filha estudava, era uma criança normal, tudinho, só que apresentou, com a idade dela, de 5 para 6, 7 anos. Só que nessa época, dessa idade dela, ela foi tendo umas convulsões. Peguei ela, fui levando em médico, só que eu, como trabalhava, não tinha muito tempo de ir em todos os médicos. Depois ela já estava tendo de 10 a 15 crises por dia, aí foi que eu saí do emprego (Melissa).

Os primeiros sintomas da doença apareceram durante os primeiros anos de vida porque ela teve um atraso no desenvolvimento relacionado à questão do sentar. Ela sentou aos 10 meses. Então, aos dois anos e meio a gente já observou alguns sintomas de autismo, mas foi afastado pelo neuro, neuropediatra, que foi a primeira vez quando a gente ouviu falar sobre o diagnóstico, ele afastou o autismo e suspeitou sobre esse diagnóstico, mas ele não deu maiores detalhes (Camila).

Ele, uma das características que ele tinha e que ele apresentou, ele babava muito quando ele era criança. Ele teve atraso na fala, mas a gente associava como se ele tivesse...Ele tem um irmão mais velho que nasceu com uma condição de saúde também, então a gente associava como ele não tinha contato com outras crianças, a gente associava esse atraso na fala é, pela não convivência com outras crianças, né? (Cristina).

É possível compreender, pelas falas das mães, que as crianças começaram a apresentar sintomas que podem ser associados a diversas condições, e isso pode gerar uma dificuldade no diagnóstico preciso, ainda mais quando há uma evolução ou mudança nessas manifestações, acrescido de outros sintomas que ainda não surgiram. Desse modo, os sintomas iniciais podem provocar um desconhecimento por parte dos profissionais de saúde, sobretudo para aqueles que não estão familiarizados com tais situações:

Levei todos a parte de neuro. Até cirurgião eu levei, só que teve alguns médicos que não me apresentaram seguramente o diagnóstico dela, já quem foi apresentar mesmo foi uma neuro adulto, quando ela ainda tinha 15 anos. Apresentou isso e eu fui só saber, mesmo com o da genética. Da genética de São Paulo, que foi telemedicina também pelo plano que ela tem. Aí

foi que ele mandou fazer uns exames, que foi até para fora do Brasil e ficou mesmo, realmente a doença que ela tinha (Melissa).

E na época, ele fez um diagnóstico de transtorno global do desenvolvimento com atraso de fala e passou a equipe multidisciplinar. E aí, aos cinco anos, os sintomas do autismo ficaram mais evidentes, então nós buscamos uma segunda opinião com a neuropediatra e fechou o diagnóstico de autismo. E aí eu fiquei com aquele negócio do outro diagnóstico na minha cabeça, então, toda a vida, a partir do momento que fechou o diagnóstico de autismo, eu comecei sempre a questionar a neuro, e o outro diagnóstico? (Camila).

E nessas minhas buscas eu fui até chamada de louca por alguns médicos, né? Dizendo que eu estava procurando coisas dizendo que olha, seu filho não tem nada, né? E foi quando nós levamos a um “fono.”, e ele disse olha, eu vou lhe encaminhar para o neuro e eu fiquei só..., Mas por que encaminhar para o neuro? Meu filho não tem nenhum problema, né para nós. E foi quando a gente, através de uma ressonância magnética, nós descobrimos que ele tinha esse diagnóstico (Cristina).

A narrativa de Melissa apresenta uma dificuldade pontual, que foi conseguir o diagnóstico com profissionais de saúde da sua região, precisando buscar atendimento em outro estado, o que foi facilitado pela possibilidade de acesso a um plano de saúde e consulta por telemedicina. Já no caso de Camila, mesmo com um diagnóstico, que foi de autismo, ela buscou investigar mais profundamente a condição de sua filha, e sua persistência acabou sendo a mola propulsora para que pudessem chegar ao posterior diagnóstico de DR. Essa insistência também é vista na fala de Cristina, mas mesmo com a busca por respostas, ela se depara com um receio por seu filho poder ter realmente algo, quando diz “Meu filho não tem nenhum problema, né, para nós”, ela demonstra que mesmo com a busca por uma resposta precisa, a esperança e a dúvida a acompanhavam, sobretudo quando se trata de uma consulta com neurologista, que pode causar certo receio entre as pessoas.

Ainda na busca por um diagnóstico, Camila vivenciou uma situação diferente das demais, quando conseguiu acesso a um profissional especialista nas redes sociais, e por meio da conversa com ele chegou ao exame que poderia fechar o diagnóstico ou descartar a condição em investigação:

Aí a gente começou a fazer a investigação das comorbidades, que vêm associados com autismo, então nós começamos vários exames genéticos, x frágil, cgh-array e teve mais um outro que a gente fez. E acabou que a neuro não me dava retorno, a secretária não me dava o retorno. E aí eu decidi criar uma página no Instagram para conseguir maiores informações a respeito. Descobri um geneticista de São Paulo que ele criava na página dele desenhos, indicando os

exames genéticos, o que cobria que não cobria. E aí eu mandei para ele, e eu lembro que quando eu conheci a página dele, ele exatamente tinha feito exame sobre o cgh-array. E aí eu vi o exame, eu mandei pra ele perguntando se aquele exame, falei que a minha filha tinha uma suspeita, e se aquele exame cobria essa suspeita. Ele me respondeu no privado, dizendo que não cobria. Aí ele falou, não, o exame melhor indicado é o exoma. Aí nisso a gente correu atrás, descobri um geneticista em Porto Velho e fomos atrás do exame. Fizemos o exame, o exoma e aí fechou o diagnóstico (Camila).

Essa vivência demonstra que o alcance das redes sociais para a troca de informações sobre as DRs é elevado, e pode ser uma saída para pessoas que se encontram em dúvidas sobre os sintomas que estão sendo apresentados. Outro fator que merece destaque é a perseverança dessas mães em ir em busca de outras fontes de conhecimento. Todas se engajaram na busca por mais esclarecimentos, não se contentando com aquilo que já estava posto como diagnóstico.

Outra questão que surge na vivência de uma das mães é a busca por aconselhamento genético, tendo em vista que já tinha um filho com outra condição genética, ela decide acessar esse serviço para compreender as variáveis envolvidas, e foi onde ela conseguiu a confirmação do diagnóstico de seu filho:

Aí depois nós começamos o acompanhamento e como eu é, eu estou em um novo casamento, né? Nós procuramos aconselhamento genético, já que o meu primeiro filho tinha nascido com uma condição, e o segundo também, foi quando ela é nos aconselhou a fazermos o exame genético, né? E aí foi diagnosticado (Cristina).

O acesso ao serviço de aconselhamento genético é fundamental dentro da jornada assistencial de quem possui alguma condição rara, para que as famílias possam ter acesso a conhecimento, informações reais e, principalmente, métodos de tratamento e locais adequados para buscar apoio, devendo ser um serviço que ofereça acolhimento e uma prática humanizada.

Acesso a tratamento: rotina e principais desafios

A categoria apresenta os principais desafios para acesso ao tratamento, a experiência com os profissionais de saúde, os entraves de utilização do plano de saúde, a questão do vínculo

entre profissional e paciente, o acesso a políticas públicas efetivas na região onde moram e a rotina que vivenciam.

Os desafios para essas mães de adolescentes com DRs surgiram no início dos sintomas dos seus filhos e perduram até o presente momento, sendo que a busca por tratamento foi apontada como uma dessas vivências desafiadoras:

E até hoje, quando levo ela nos acompanhamentos, seja oftalmologista ou nos outros, quando a gente chega e fala, minha filha tem uma doença rara, eu posso contar nos dedos quais foram os profissionais que já tinham ouvido falar sobre. Mas eu acho que o problema maior, é que muitas das vezes você percebe um descaso, uma falta de interesse, de buscar conhecimento sobre aquela condição, sabe? Fazem meio que um desdém, “ah, eu nunca ouvi falar e tal” (Camila).

Foi na metade do ano que ela já começou, de 2014, já começou a apresentar a dificuldade de um profissional para descobrir realmente a doença dela. O plano, né? Que ela também tem plano de saúde. É uma luta tão grande também que ela tem desde quando ela nasceu, e o custo da gente de querer sempre o melhor, porque a minha é filha única, mas só é eu que sempre luto para as coisas que ela tem até hoje e para cada vez melhorar (Melissa).

É depois do diagnóstico, é o acolhimento, tanto pelo SUS, quanto pelo particular. Porque nós temos um plano de saúde, mas assim é uma briga, né? É uma briga, para você ter uma ideia, no ano passado ele trocou exatamente sete vezes de fono. É, às vezes libera o exame, às vezes não libera. Fazem marcação de consultas fantasmas para informar o Ministério Público, que tão acompanhando, mas que não estão...recentemente agora ele já trocou de novo (Cristina).

Duas mães apontaram os desafios enfrentados com os planos de saúde, ambas reconhecem que ter acesso ao plano de saúde é de extrema importância, mas que ele não é efetivo em todos os momentos que precisam, necessitando de um enfrentamento para acesso aos seus direitos. Camila elenca, em meio a esses desafios, o desconhecimento e também a falta de interesse por parte dos profissionais de saúde, onde, em sua experiência, já passou por situações em que os profissionais não se atualizaram sobre a condição de sua filha, nem mesmo após um primeiro atendimento:

Quanto isso que a gente tem que rebolar assim, pelo que eu vi, nós três em tese somos agraciadas porque a gente ainda consegue pagar um plano de saúde para o nosso filho. Aos trancos e barrancos, mas a gente consegue fazendo cortes daqui e de lá, driblando o orçamento. Mas aqueles que não conseguem, é muito mais difícil, porque realmente pelo SUS você não consegue. A gente que já tem um plano de saúde para você conseguir, ainda é complicado, e ainda assim o desenvolvimento dos nossos filhos vai mesmo, sabe? A conta-gotas, mesmo com um convênio, porque justamente os convênios, eles dificultam o máximo que podem (Camila).

Por conta dessas experiências, as mães buscaram conhecimento em outros espaços para que pudessem compreender melhor as formas de tratamento que estavam sendo ofertadas aos seus filhos.

Outra questão referente aos tratamentos diz respeito ao vínculo criado entre paciente e profissional, aspecto amplamente discutido na literatura em saúde (Straub, 2014), que é de suma importância para o progresso de determinados tratamentos, e que, segundo as mães entrevistadas, prejudicou seus filhos em momentos de mudanças, sobretudo para aqueles que já estavam habituados a uma metodologia de tratamento com uma pessoa específica, em um local definido. Nesse aspecto Camila apontou uma possível saída, por meio da judicialização com os planos de saúde:

Eu já vi julgados nisso, porque hoje os planos de saúde têm feito isso aí, eles têm cortado, eles têm mudado, cortar o vínculo gera um prejuízo gigantesco para os nossos filhos justamente pelo vínculo, e aí eles vão mudando porque, eles não preferem optar por profissionais capacitados, mas profissionais que vão oferecer para eles um custo menor. A gente vai ter que judicializar, para conseguir manter, mas eu já vi julgados nesse sentido aí de vários deles mandarem o plano pagar para aquele profissional por causa do prejuízo no vínculo (Camila).

A falta de acesso a informações precisas e dificuldades em relação à resposta das políticas públicas também é apontada pelas mães, principalmente no que se refere à cobertura na Região Norte do país, o que aponta para a necessidade de ampliação dos centros de referência, serviços especializados e pesquisas voltadas à população que vive nessa região:

Um exame também pelo SUS não ajuda muito na minha parte, não é? Não, não, não tem a especialidade realmente que ela precisa. A minha filha vai em todas as especialidades, todas. Ela tem que ir em todas as especialidades, então é isso. Eu falo assim junto com a mãe do Amazonas, com a dificuldade que a gente tem também nessa parte aqui na Região Norte, aqui do Pará (Melissa).

É um apoio tanto das políticas públicas, né? Mas aqueles que não conseguem, é muito mais difícil, porque realmente pelo SUS você não consegue. Depois as políticas públicas e os próprios médicos que a gente faz o acompanhamento pelo desconhecimento, e o pouco caso em buscar conhecimento sobre as doenças raras (Camila).

E assim, às vezes, a família tem que parar para cuidar daquele paciente, né? E às vezes, até passando necessidade. Nós que somos os médicos dos nossos filhos. E a falta disso, tanto no público quanto no particular. E eu digo que pesquisas. Aqui nós temos uma universidade, né? Nós temos a UFAM, né? Nós temos a UEA, mas nós não vemos, eu, particularmente, não vejo o incentivo do governo em pesquisas. É pesquisas para a gente com doenças raras, a gente não

tem um centro de acompanhamento, não sei, de reabilitação para esses para esses pacientes, né? A gente fica, faz uma coisa no lugar, faz uma coisa no outro. O meu filho, ele consegue andar, mas a gente tem crianças que não andam, né? (Cristina).

Diante do cenário apontado pelas mães, a utilização de planos de saúde tem sido uma saída para que seus filhos consigam os atendimentos que necessitam, demonstrando a aplicação de recursos voltados ao tratamento, que em muitos cenários toma boa parte da renda familiar, como evidenciado no Estudo 1.

Cristina reconhece que seu filho ainda possui condições físicas que o permite chegar aos locais com uma dificuldade menor, se mostrando empática com a vivência de outras famílias, que porventura podem necessitar de um auxílio maior para realizar as atividades de vida diárias e que para aquelas que precisam de maior ajuda, podem acabar não conseguindo.

No que se refere à rotina de tratamentos e atividades de vida diárias, Camila relata que sua filha têm certa independência, dessa forma consegue realizar algumas atividades sozinha e nas demais é auxiliada pela família. Já o relato de Melissa e Cristina demonstra que seus filhos necessitam de maiores cuidados, desse modo Melissa conseguiu na fisioterapia realizada na água uma forma de proporcionar uma atividade que auxiliou sua filha a aprimorar movimentos físicos e auxiliar na sua comunicação, tendo em vista que sua filha não enxerga e não se comunica verbalmente:

É muito agitada a nossa rotina. E aí nós optamos também por ter dois dias da semana para ele fazer esporte, ele faz esporte. Quase todo dia eu vou sair, não...de segunda a sexta-feira o dia dele é lotado. De segunda a sexta-feira, então não sobra tempo para as mães... não sobra (Cristina).

Antes ela ficava numa cama, né? Aí depois ia para o sofá. E ganhou uma cadeira de roda. De dia, assim, nos intervalos que eu troco ela para o sofá e para a cama, e para cadeira. É, eu conheci uma pessoa que é da terapia aquática, que eu também pensei que ela não pudesse participar na terapia aquática. Só que eu me enganei. Aí ela começou a participar e ela começou também na terapia aquática. Ela já foi desenvolvendo também, cada vez mais tem alguns movimentos, né? Que antes ela se comunicava no sorriso, agora não, ela às vezes, ela faz movimentos com a mão. Ela tem assim mais reações, cada vez melhores, né? Até a parte respiratória também que estava afetando, até que graças a Deus, agora ela deu uma melhorada muito grande (Melissa).

Ela é bem independente nas questões de rotina diárias, né? As rotinas de higiene. Aí o que ela faz durante a semana é o vôlei, aí ela faz psicopedagoga, ela faz terapia ocupacional, faz a

psicóloga uma vez por semana e a fisioterapia também, uma vez por semana. Essas são as atividades semanais dela (Camila).

Diante desses relatos podemos visualizar que as rotinas são complexas e com muitas atividades a serem cumpridas, seja para o tratamento ou até mesmo para o desenvolvimento pessoal, físico ou psíquico dos adolescentes, e isso demanda tempo e dedicação das mães, que acompanham os filhos em quase todas as atividades, destinando tempo para as necessidades dos filhos e descobrindo novas possibilidades de cuidado.

Suporte social

A categoria apresenta os aspectos relacionados ao suporte social, estrutural e emocional, a necessidade de políticas de cuidados ao cuidador e a sobrecarga.

A necessidade de suporte social para as pessoas que vivem com DRs é evidenciada em estudos atuais (Benedetto et al., 2023), mas em muitos casos as mães ocupam da maneira majoritária o lugar de cuidadoras, em alguns momentos recebendo apoio de outros membros da família, amigos ou vizinhos e em outros de maneira solitária. Nas vivências das três mães que participaram desta pesquisa, foi possível perceber que os maridos foram elencados como parte da rede de apoio de cuidados. No caso de Cristina, o filho mais velho também ocupa esse papel de cuidador, questão apontada em outras pesquisas (Salcedo-Perez-Juana et al., 2023). No caso de Melissa, percebe-se uma amplitude no número de pessoas ao redor, incluindo pessoas da família extensa e um vizinho que a auxilia até hoje nos cuidados com a filha, mesmo não morando mais próximo. Camila aponta que na maior parte das atividades diárias ela e o marido se revezam, sendo sua rede de apoio parte da família que reside fora do estado, ajudando com pesquisas sobre a condição de sua filha, sobre tratamentos e inovações:

Que só somos nós, é eu, meu esposo, meu filho, e meu filho mais velho. Acho que agora, de vez em quando, quando estou com ele lá na clínica, e aí eu tenho que já ir para faculdade, e aí eu já peço pro meu filho pra ficar lá com ele (Cristina).

E eu tenho apoio da minha família, meu pai, minha mãe, minhas irmãs, que hoje eu agora eu fico mais com eles. Devido ela não andar e precisar muito de mim para poder carregar, né? Meu marido também que me apoia muito, e me ajuda, e tem um senhor que ele morava aqui (Melissa).

Aí são essas duas, minha mãe e minha irmã que moram fora, a rede de apoio distante que eu tenho disso, de busca de conhecimento. Mas no dia a dia, só somos eu e meu esposo (Camila).

A possibilidade de um cuidador pago é mencionada por Cristina, principalmente para questões que surgem de última hora e modificam a rotina, como por exemplo quando o pai do seu filho não pode cumprir alguma das atividades combinadas, mas ela afirma que o custo é elevado e que não poderiam arcar com tais serviços, sendo a opção a mudança de rotinas e o chamado “jogo de cintura” para alocar todas as atividades em seus horários:

Aí a gente tem que já tem, que dá um jogo de cintura para ver como a gente vai se organizar, né? Porque às vezes, ele avisa em cima da hora, eu não posso levar, não posso ficar, não posso pegar. Aí a gente tem que fazer já, aí já tem que fazer um balanceio, mexer na vida de todo mundo, né? Aí é o meu esposo, ele no momento é ele a minha rede de apoio, porque nós decidimos assim, nós conversamos. Ele optou por fazer isso, me ajudar a cuidar dele. Eu falei, porque se nós fôssemos tipo, pagar alguém pra fazer o que ele faz, nós íamos só trabalhar para pagar alguém, né? (Cristina).

É importante ressaltar que no caso de Cristina, algumas atividades foram delegadas ao seu filho, como pegar um transporte público para ir fazer a prática de esportes. Eles o ensinaram e após algum tempo ele adquiriu essa autonomia de ir e vir, o que segundo ela, é visto como muito positivo para a família e também pelo seu filho, que se sente mais confiante e animado para continuar suas atividades:

E aí no começo nós íamos levar ele lá, né, levávamos, trazíamos e dizia assim, olha, vamos tentar, a gente te coloca no ônibus. O ônibus só para lá no local, e aí, você na volta, a gente te pega um certo local, você não desce. Nós começamos a ensinar e hoje ele vai e volta, né? Ele está super independente. Isso trouxe, assim, uma certa confiança para ele. Eu fico muito feliz de vê-lo assim, confiante. Sabe dizendo que ele vai competir, que ele vai viajar. Ele está muito empolgado com essa história do esporte, né? O esporte foi muito importante para ele também, está sendo muito importante (Cristina).

Em relação ao apoio emocional para as mães, que é de extrema importância para que possam lidar com as situações diárias que ocorrem em suas vidas, foi possível notar que as mesmas passam por muitas questões de maneira solitária, experienciando sofrimentos que em

alguns momentos não têm com quem dividir, mas que em alguns casos conseguem auxílio de profissionais de saúde ou de alguns familiares e amigos, mas ainda com um número reduzido de pessoas:

É difícil, ter alguém que cuide de quem cuida, né? E recente, nós estivemos em uma palestra que dizia assim, que a carga de peso de uma mãe de uma pessoa com deficiência, é como se fosse de um soldado de guerra, o emocional. Então eu acredito que a maioria das mulheres, das mães que eu converso, porque a maioria são mães, né? E mães soltas, é o pensamento delas também é esse, de dizer assim, quem vai cuidar do meu filho quando eu não estiver mais aqui? (Cristina).

Eu fico muito abalada...antes de eu ter ela...eu sou hipertensa, tenho pressão alta, né? E ultimamente, eu conversando com uma médica lá do centro de tratamento, que ela também é como, parece uma amiga da família, né? É que eu considero ela. Agora ela me ajudou a entrar, lá na parte de consulta porque é só a minha filha que tem plano. E agora, ela me falou que eu tenho um abalo muito grande na parte da noite, a pressão, ela dá uma alterada assim, e aí eu estou indo ao médico, para dar uma regularizada (Melissa).

É, a gente cuida tanto e aí para a gente? Não só o tempo que não dá, como financeiro também não dá, para a gente poder pagar um psicólogo para a gente para fazer a terapia. Se for depender do SUS, é uma vida. Aí que vai ser no máximo um atendimento por mês, que não ajuda muito. Aí para você conciliar o horário do SUS com horário da terapia de seus filhos que você pode ir, é muito difícil, então, no meu caso, é com a minha mãe que eu converso e desabafo um pouco mais. E no máximo uma ou duas colegas (Camila).

O discurso de Cristina foi carregado de emoção, a frase “a carga de peso de uma mãe de uma pessoa com deficiência, é como se fosse de um soldado de guerra”, foi repetida diversas vezes ao longo da entrevista, o que demonstra que a mesma percebe a sobrecarga psíquica que enfrenta e como pode ser uma batalha repleta de desafios e de ganhos e perdas. Aliado a isso, observa-se a fala sobre quem poderia exercer esse cuidado caso ela não estivesse mais viva, o que aparece ao longo do discurso das outras mães, quando também se percebem nesse lugar de não poder faltar aos filhos.

Melissa aponta questões de adoecimento físico que a acompanham há algum tempo, e que tem conseguido apoio no tratamento em uma unidade de saúde que conhece, tendo em vista que não tem plano de saúde e vinha apresentando sintomas há algumas semanas. Ela visualiza na profissional de saúde uma pessoa que a apoia em relação ao seu cuidado, a descrevendo inclusive, como amiga da família.

Camila destaca a falta de programas no serviço público que amparem os cuidadores, relatando que quando consegue algum tipo de atendimento esse é insuficiente para abarcar as suas necessidades. Outra questão importante é que foi a única mãe a apontar parte da família e amigos como pessoas que busca para auxílio no aspecto emocional, explicando logo depois os motivos de evitar trazer relatos íntimos de como se sente, por ter vivido situações difíceis

Porque até para você desabafar com um colega, alguma coisa você corre o risco de ser mal interpretada. Como eu já corria o risco de muitos, até familiares interpretarem. É assim, um momento de emoção de você se emocionar com seu filho, que você vê que seu filho está se superando, você tem noção do quanto aquilo é importante para o seu filho, estar realizando, o quanto foi difícil ele realizar aqui, numa coisa que para os outros é pequena, mas que a gente tem uma noção de que foi uma superação gigante, de você se emocionar e que em muitos casos os próprios familiares interpretam de forma equivocada. Interpreta seu choro como uma frustração. Ou de achar que o seu filho para você é um fardo, não conseguem entender. E as vezes interpretar de uma forma muito equivocada o seu desabafo. Então a gente não tem muito tempo para estar cuidando da gente, nessa parte emocional, é mais complicado (Camila).

A respeito do apoio prático, concreto, de atividades relacionadas a elas e suas próprias necessidades, os relatos demonstram que há apoio dos cônjuges, e da família no caso de Melissa, mas há também alguma complexidade em fazer uma diferenciação entre as atividades que seriam pessoais das relacionadas ao cuidado e apoio aos filhos, podendo ser associado ao fato de serem as cuidadoras principais e por estarem com suas rotinas vinculadas às dos filhos na maior parte do tempo:

Eu posso dizer que do meu esposo, né? Que as vezes eu chego do trabalho cansada né. Então, é uma pessoa que, é a única pessoa que eu posso contar. Ou é nós ou é nós (Cristina).

Eu tenho da minha família, né? Meu marido, meu pai, minha mãe, minha irmã, que também me ajuda (Melissa).

É com meu esposo que eu posso contar para revezar, para eu conseguir fazer alguma coisa sozinha, digamos em que seja alguma coisa relacionada a mim (Camila).

No que se refere ao apoio de associações, nenhuma delas conta com uma vinculação direta com esse tipo de organização, apenas Cristina que participa de um grupo de cuidadores de pessoas com autismo, e que já se envolveu em uma tentativa de formatação de uma associação, mas que não se concretizou ainda, também pela falta de tempo e disponibilidade

para dedicação, por estarem com os filhos:

Então, assim, eu participo de alguns grupos, né? E a maioria dos pacientes são autistas. Nós já fizemos algumas reuniões, para fazer até um estatuto, mas assim não andou muito, né? Não andou muito, até por vezes questão das mães, né? Que essa questão não tem com quem deixar seus filhos. Então para ir atrás de fazer isso também, é bem complicado (Cristina).

As questões relacionadas ao apoio social são muito diversificadas entre as mães, sobretudo pelo grau de comprometimento dos filhos e como as famílias auxiliam na rotina diária delas. Aspectos relevantes quando são analisadas as questões relativas à sobrecarga enfrentadas pelas mães, que ocupam a função de cuidadoras principais.

Qualidade de vida e estratégias de enfrentamento

A categoria apresenta aspectos relacionados à qualidade de vida das mães, e estratégias de enfrentamento para variadas situações.

Quando questionadas, apenas Camila relatou sentir que tem qualidade de vida no seu dia a dia, apontando que, como a condição de saúde de sua filha demanda características mais adaptáveis, eles conseguiram fazer mudanças na rotina que favorecem que possam desfrutar de momentos em família, com amigos, preservando momentos de qualidade para todos.

Cristina aponta que mais políticas públicas poderiam fortalecer e proporcionar maior QV às famílias de pessoas com DR ou deficiências, mencionando em especial a questão dos cuidadores, a necessidade de maior atenção a essas pessoas, aspecto levantado por Melissa, que relata não ter apoio suficiente para que possa lidar com suas atividades cotidianas em relação aos cuidados da filha:

É, então assim a minha qualidade de vida a gente pode dizer que a gente não possa falar em qualidade de vida. Eu acho que se nós tivéssemos assim... Hum, políticas públicas, né? Para mães, para pais, para cuidadores. Hoje a gente não tem, hoje o que a gente vê é o pessoal ainda querendo tirar um pouco de direito que a gente tem. É bem complicado, a qualidade de vida de uma mãe de pessoa com deficiência. Aí eu volto naquela situação das pesquisas que dizem que o emocional da mãe de pessoas com deficiência, ela é como se fosse um soldado de guerra. Eu tô pra acreditar nisso, né, se a ciência está falando, eu acredito nisso porque é muito...É uma vida agitada, sabe? (Cristina).

A parte de noite, eu só durmo quando ela dorme, né? E às vezes, ela tem convulsões a noite. Assim, bastante agitado realmente, e a gente não tem um apoio assim digno para a gente, né? Assim de ter ajuda, não é? (Melissa).

Assim, dentro do possível, eu considero até assim que eu tenho uma qualidade de vida. Mudou, mudou bastante. Mas eu ainda consigo, na medida do possível, ter uma qualidade de vida. Mesmo com a condição rara, devido à mutação genética dela ter sido num grau menor dentro do que eu conheço. Então isso me permite ter de certa forma uma qualidade de vida. Então, digamos, hoje eu tenho essa plena consciência que mesmo ela tendo uma doença rara, as comorbidades que vieram nelas, limitações dela são rasas, digamos assim (Camila).

Como forma de lidar com as variáveis que permeiam a vida de todos na família, no que se refere à socialização, Camila encontrou uma estratégia para conseguir proporcionar momentos de socialização entre seus familiares e os amigos, de forma confortável a todos:

A gente tem que vir mais cedo para casa, então a gente faz umas válvulas de escape, a gente acaba optando por fazer algumas coisas em casa. Trazer sempre um ou dois casais, alguma coisa ali e fazer alguma coisa dentro de casa que ela consiga ficar mais confortável. Sabe, mais assim as dependências delas são menores, sabe? (Camila).

Cristina buscou saídas para utilizar o tempo do fim de semana e adiantar algumas atividades, o que a fez ganhar horas em outros dias mais agitados da semana poupando tempo e tendo assim mais horas de descanso entre uma atividade e outra da sua rotina e dos cuidados com seu filho:

Já deixar a roupa arrumada, já procurar para a semana seguinte e cozinhar... agora não, mas quando está na época de férias, de escola, eu tiro meu final de semana para cozinhar para a semana toda, porque a gente eu não tenho tempo de tipo, chegar do trabalho cozinhar para gente almoçar e sair pra terapia. É uma das estratégias mais assim foi o que eu achei maravilhoso. Perco meu dia todinho cozinhando, mas em compensação, na semana eu já vou estar um pouco mais livre, e a gente já pode acompanhar um pouquinho mais ele, se tiver alguma atividade que geralmente ele traz muita atividade da escola, né? (Cristina)

Já Melissa aponta que, como sua filha não caminha, não fala e não enxerga, ela precisa de muito apoio para realizar atividades fora de casa. Apesar de ter transporte próprio, refere que permanecem mais em casa, saindo apenas para as atividades relacionadas ao tratamento.

Desafios institucionais e acesso a direitos na experiência de famílias com doenças raras

A categoria apresenta a discussão da necessidade de mudança de cidade, outras pessoas

com condições raras na família e processo de escolarização dos filhos.

A primeira questão abordada com as mães foi sobre possíveis mudanças de cidade ou estado. Camila relatou não ter mudado e não ter interesse no momento, Melissa precisou se mudar e Cristina referiu estar pensando em se mudar por conta do tratamento do filho.

Eu não precisei, mas eu estou pensando seriamente em mudar de cidade. Inclusive, a gente estava conversando com meu esposo aqui, um tempo desse. Eu tenho amigas que mudaram de cidade, né? Aqui, uma quitinete, um apartamento muito pequeno é 700 reais, além de água e luz. Então a gente estava pensando assim, e fora que às vezes o salário fora é muito melhor. Um dia desse nós estávamos conversando nisso, né? É sobre a situação de você de mudar para ele ter um melhor acompanhamento, né? E mudar de cidade de sair sem nada, porque se eu fosse mudar de cidade, eu teria que deixar o meu cargo, né, o meu trabalho aqui. É muito complicado (Cristina).

Cristina explica sobre o seu desejo de mudança de cidade desde o nascimento do primeiro filho, em busca de melhores condições de vida e tratamento para a sua situação, apontando os altos custos para viver onde eles estão atualmente e a baixa QV na cidade, pontuando que o transporte é lento e de alto custo, e que o acesso aos locais é dificultado pela distância. Outro ponto que ela considera como positivo em uma possível mudança é a possibilidade de ter acesso a escolas que trabalhem de fato com a educação inclusiva, tendo em vista que onde seu filho está atualmente isso não é praticado como ela acredita que deveria ser

Toda vez que eu chego lá, professor, o pedagogo, “eu não sou especialista em educação inclusiva”, eu disse, olha, mas isso aqui, não é educação inclusiva, inclusiva, é quando todo mundo consegue aprender, né? Ele não tem que se adaptar a escola, a escola tem que se adaptar a ele, então assim a gente cansa, sabe? A gente cansa de brigar, então assim, aí eu vim de lá meio desanimada. Ai chega em casa, deito e sacudo a poeira e depois estou pronta para outra. Na outra semana vamos para a briga de novo para ir lá de novo, mas é bem desgastante. Já pensei muito de mudar, né? Minha amiga me disse, olha aqui a escola é muito boa. Você não precisa dizer que eu quero inclusão, eles já verificam e eles fazem, né? Então tudo isso eu já pensei muito, sabe? (Cristina).

Melissa relata que o trânsito onde reside é turbulento e demora algumas horas para que consiga chegar até a capital, que é onde sua filha faz parte dos tratamentos. Desse modo, precisam ajustar a rotina para acordarem mais cedo e conseguirem chegar no horário certo dos atendimentos:

Se eu for querer, é acordar um pouco mais cedo, eu tenho que estar conversando com ela bem devagarinho, tudo com calma, ajeitar porque assim aonde eu moro né...o trânsito é horrível. Eu tenho que vim 5 horas da manhã, para chegar pelo menos 7 horas aqui na casa dos meus

pais (Melissa).

Em relação a outras pessoas com algum adoecimento raro na família, genético ou não, Melissa referiu que na parte da sua família e do seu esposo existem pessoas com alguma condição, mas não soube descrever o que seria. Já Camila referiu que um parente está em investigação para uma DR. Apenas Cristina relatou não saber se outra pessoa da família tem algum diagnóstico.

Ao adentrar no assunto de escolarização dos filhos, foi possível verificar que esse tema é de fundamental importância para as mães e que as mesmas lutam para que os adolescentes tenham a atenção necessária e o apoio dentro daquilo que a legislação aborda como direito e, principalmente, de maneira inclusiva, mas sempre ressaltando que os desafios são diários:

É os maiores desafios, é, eu posso dizer, a questão de fato da inclusão é porque parece que hoje, até hoje, apesar de nós termos uma lei que é de 2016, que é o estatuto da pessoa com deficiência, em que ela fala sobre inclusão hoje, até hoje, isso não é levado a sério, né? Até hoje a gente tem que brigar, até hoje a gente tem que acionar Ministério público. Até hoje a gente tem que dar uma de chata, tem que dar uma de mãe encrenqueira, pra gente tentar garantir os direitos de nossos filhos. É um desafio muito grande, porque às vezes eu posso até dizer que não é nem culpa dos professores, né? Não é culpa dos professores, os professores, eles, apesar de que a LDB¹⁷ diz que eles tem que ter, é uma formação continuada, né? O poder público não dá a eles isso, né? Não, não, não prepara esses professores, às vezes coloca jogam.... Eu falo jogar mesmo, porque é isso que acontece. Jogar três, quatro crianças com deficiência dentro de uma sala com um professor, numa sala com 40 crianças. Como é que o professor vai conseguir lidar, né? (Cristina).

A vivência de Cristina demonstra que, por ela ter conhecimento a respeito dos direitos e das legislações pertinentes, ela consegue reivindicar melhores condições de atuação dos atores escolares na educação do seu filho, com o custo de, como ela menciona, ser colocada como uma mãe chata ou que é briguenta. É importante ressaltar que ela também observa as dificuldades do próprio sistema de ensino pois, segundo ela, não prepara os profissionais de maneira adequada, remanejando pessoas que não possuem formação mínima para atuarem nos

¹⁷ Lei de Diretrizes e Bases (1996)

espaços destinados à educação inclusiva:

Hoje o meu filho, ele tem uma mediadora, é que é para ajudar ele nas suas atividades, mas é bem difícil porque, a moça que estava sendo a mediadora dele, ela não é da área de educação, né? E inclusive eu tive uma reunião com eles e aí eu perguntei, ela disse que a profissão dela, que não tinha relação com esse trabalho. Então quer dizer, contrataram ela sem passar por um treinamento, sem ter uma qualificação na área de educação, que eu acredito que seria muito importante para ela saber lidar, né? (Cristina)

No trecho supramencionado é destacada a questão da profissão da mediadora não ser diretamente ligada à função que ela estava desempenhando na escola, fato observado rapidamente pela mãe, que acionou os gestores da escola a fim de obter esclarecimentos sobre como ela poderia conduzir as atividades com o seu filho sem ter sido treinada para a função. Na seguinte fala de Cristina, ela destaca a falta de preparo e zelo dos gestores para com o processo de escolarização desse jovem, sobretudo em relação ao não atendimento ao disposto na legislação sobre educação inclusiva, refletido na fala que apresenta preocupação, mas também possíveis resoluções:

Então colocaram ela ali, pronto, tá aqui é para auxiliar o teu filho, para ficar aqui do lado, e ele não precisa disso. O meu filho precisa de fato que ele consiga aprender. Não é colocar dentro de uma escola, porque as nossas crianças, nossos filhos, eles têm total capacidade de aprender. Ele tem capacidade de aprender, ele só precisa que ele tenha de fato a inclusão. Que as barreiras sejam quebradas, né? E os professores, tenham um treinamento de como adaptar as atividades, né? Não é culpa de professor nenhum, é culpa do lado de cima, né? (Cristina).

Cristina aborda também a forma como os professores conduzem certas atividades em sala e como, em duas situações, seu filho sofreu com relação ao ocorrido, uma primeira vez por conta da conduta equivocada do docente e na segunda por utilizar uma comunicação que não foi adequada, que acabou ocasionando momentos de estresse em toda a família:

Teve uma situação na escola dele que ele chegou em casa tremendo. Ele disse que simplesmente porque na sala dele a maioria tirou nota vermelha, o professor pegou o trabalho de todos os alunos, inclusive o dele, rasgou o trabalho e jogou no lixo. E eles chegaram em casa em pânico, porque ele não aceita tirar nota baixa. Ele não aceita entregar, embora a gente tenha entregado as recomendações lá que ele tem uma...eles não dão maior tempo para ele fazer as atividades. Inclusive, uma vez ele disse, o professor disse que a gente tem que comer este livro aqui para fazer aquelas atividades. Olha, eu incluí as recomendações dele, tanto do fono., quanto do psicólogo e neurologista, olha tem que ser atividades com a linguagem acessível, com uma linguagem fácil, curta ou que essa ele não consegue escrever, que uma das maiores dificuldades dele é escrever, que ele faça uma avaliação oral, né? Mas nada disso nunca foi aceito (Cristina).

Na descrição das situações é possível compreender que a conduta do professor, na primeira, foi completamente equivocada, destoando de tudo que é preconizado para o trato relacional saudável entre discentes e docentes, sobretudo por ser uma questão vexatória e que provocou inúmeras reações emocionais nos alunos, não conduzindo a aprendizagem de maneira significativa. Na segunda, uma fala inserida em um contexto inadequado provocou reações emocionais e fisiológicas no adolescente, que acabou se angustiando por entender que teria que “literalmente comer o livro, para aprender o conteúdo”.

A experiência de Melissa foi diferente, por sua filha ir perdendo alguns dos sentidos ao longo do tempo em que estava na escola e pelo aumento da frequência dos sintomas, o que ocasionou a sua retirada da escola. Ela menciona que os colegas de turma não compreendiam o que estava acontecendo e tinham medo, se afastando. Outra questão que ela comenta, emocionada, é que sua filha era muito ativa na escola, participava das aulas, tirava dúvidas, interagia com professores e alunos, e com o progresso da condição rara isso foi diminuindo

Ela estudava em colégio particular, né? E começou a primeira crise lá no colégio e devido à doença que ela tem, foi prejudicando primeiro a visão. Então, quando eu vi, em 2018 os sintomas foram aumentando, e ela perdeu totalmente a visão. Tirei ela da escola, dei um tempo, né? Que até mesmo os colegas ficaram depois que ela foi tendo uma crise lá, ficaram assim, meio afastado dela, né? E era uma menina muito comunicativa, era ativa. E os professores que ela tinha gostavam muito dela, porque era sempre era uma pessoa assim, bastante inteligente. Que quando eles faziam uma pergunta, ela levantava a mão para responder (Melissa).

Após a filha parar de frequentar a escola regularmente, sua mãe buscou uma escola especializada para pessoas com deficiência visual, o que trouxe uma nova perspectiva para a mãe, que narra com entusiasmo que a adaptação está sendo excelente, com muitos profissionais capacitados, que além do ensino proporcionam atividades de vida diária para que sua filha consiga executar algumas tarefas de maneira mais independente, estimulando sua autonomia:

Aí, com isso, devido ela perder totalmente a visão, me falaram de um colégio que tinha aqui, é dos cegos. Eles acolheram muito bem a minha filha é até hoje eu faço um esforço, mesmo eu tendo carro, eu coloco ela dentro do carro, coloco todas as coisinhas dela, é fralda, é toalha,

lenços umedecidos e no caso, se for fazer cocô, que lá, graças a Deus, tem uma sala de acolhimento onde eu posso deitar minha filha e fazer uma higiene dela, entendeu? Ai eu chego lá, tenho os professores também. Excelentes que cuidam dela, né? Lá eles ensinam a parte da bengala e como poder tocar nas coisas (Melissa).

É importante mencionar que Melissa faz um esforço para levar sua filha para as aulas, tendo em vista que precisa arrumar todos os seus itens de alimentação e higiene, por elas residirem em uma cidade vizinha de onde a escola está localizada, o que torna o percurso longo. Outra questão que ela pontua é que sua filha deve estar matriculada em uma escola de ensino regular para continuar usufruindo dessa outra escola, mas como não é possível nesse momento, ela conseguiu apoio por meio de um programa onde os profissionais comparecem nas casas das crianças para ofertar o ensino:

E também para ela continuar no colégio, ela tinha que estar num colégio regular, que é também do Estado, só que no colégio do Estado, assim, eu tenho que ter um ambiente assim, meio adaptado para ela. Eu vi que não ia dar certo. Eu tirei ela, né? Ai conheci a diretora também e a diretora me disse de uma outra escola que aonde os professores, vai em casa, vai em hospitais, vai em clínica aqui em Belém. Então eu fui atrás dessa escola, que é também do Estado. E graças a Deus, agora eles a acolheram, vão acolher a minha filha. Eles viram que ela realmente é assim, tem que ter um cuidado com ela muito grande, e em 2025 com certeza, tenho fé em Deus, eles já vão passar aqui. Porque num colégio, colégio mesmo, não tem condições dela ir. Não tem adaptação (Melissa).

No caso de Camila, ela relata que sua filha não apresenta comprometimentos cognitivos em relação ao processo de aprendizagem, sua dificuldade está no âmbito da socialização com os outros alunos, aspecto que ela ressalta e descreve não ter apoio dos atores escolares para que essa questão seja explorada, principalmente por sua filha não mencionar tal aspecto como necessidade:

É, da minha filha em si na escola, É... Eu tenho um pouco de dificuldade para mostrar para os professores. Como ela não tem déficit intelectual, a parte do conteúdo, ela não tem mais dificuldades para aprender, mas ela apresenta uma dificuldade maior de sustentar uma socialização (Camila).

A socialização é uma questão que Camila aponta como fundamental a ser melhorada, já que sua filha a procura para se queixar de que se sente excluída, mas não encontra apoio para aprender estratégias para aprimorar as relações interpessoais com os colegas de turma, fato que a mãe tenta demonstrar aos profissionais, mas não é compreendida:

Assim, ela, por insegurança, ela se afasta um pouco, mas ela se sente excluída. E para eu tentar mostrar isso para os professores, que ela precisa de um pouco mais de atenção deles nisso de um apoio, eles não conseguem ver isso porque daí eles acham assim como ela não apresenta uma dificuldade maior na parte intelectual e ela fica mais quietinha. Eles não se esforçam para ajudar ela nessa questão, de se enturmar nos outros grupos, entendeu? Ai se eu vou verbalizar? Eles não conseguem perceber. Ai você é tida como aquela como a chata, enjoada. Quer uma atenção exclusiva, sabe? Ai quando eu começo a falar alguma coisa do que ela verbaliza para mim, como se sente, eles ficam...ai que eles começam a perceber, isso é mais difícil (Camila).

Essa vivência é oposta à do filho de Cristina, que consegue socializar bem com os colegas e mantém boas relações de amizade, sendo essa uma questão que faz com que ele goste de frequentar a escola e se dedicar aos estudos:

Mas assim uma observação também que eu tenho que fazer são os colegas, os colegas dele são muito acolhedores. Ele ama essa escola, os colegas são muito acolhedores eu acho. Eu disse, nossa, engraçado que às vezes é, as crianças acolhem muito mais, né? Ele já sofreu bullying também na escola, né? E os colegas dele foram atrás de um menino que tinha feito o bullying e levaram para a diretoria. Então os colegas não aceitam, sabe ele se sente, ele é muito querido, sabe? A gente percebe que, de fato, ele é muito querido, né? Ele é muito comunicativo, ele gosta demais daquela escola (Cristina).

Nessa categoria localizamos vivências complexas e de bastante luta por acesso a direitos já garantidos, o que demonstra que as políticas públicas são fundamentais para que as mães e seus filhos com DRs possam ter uma vida com qualidade, digna e com garantia de direitos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Aqui são apresentadas as considerações finais da pesquisa, resultados, contribuições e limitações, e proposições de futuras pesquisas, bem como avaliação da pesquisa de modo geral.

A pesquisa que originou essa tese teve como objetivo geral investigar itinerários terapêuticos, aspectos psicossociais e variáveis sociodemográficas influenciando a qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham iniciado a busca por diagnóstico e tratamento em um dos estados da Região Norte do Brasil.

No que se refere aos itinerários terapêuticos, foi possível observar que a maior parte das participantes obteve diagnóstico em estados da Região Norte, com um prazo maior em alguns casos e menor em outros, entre a manifestação dos primeiros sintomas até o fechamento do diagnóstico, percorrendo unidades de saúde, unidades de urgência e emergência, outras cidades e estados, bem como utilizando a *internet* para acessar mais informações.

Os resultados evidenciam a complexidade e a assimetria das redes de apoio vivenciadas por mães de crianças com condições que demandam cuidados intensivos. No Estudo 1, a discrepância entre o número de mães que possuem rede de apoio e aquelas que efetivamente recebem ajuda (52,2% versus 26,1%) revela que a mera existência de uma rede não garante o acesso a suporte concreto ou emocional. Tal dado sugere que os vínculos disponíveis podem ser frágeis, desorganizados ou insuficientemente responsivos às demandas cotidianas do cuidado. Essa lacuna entre ter rede e receber apoio aponta para o caráter relacional e dinâmico do suporte social, que depende não apenas da presença de pessoas no entorno, mas da qualidade dos vínculos, da disponibilidade afetiva e da corresponsabilidade nas práticas de cuidado.

O fato de 21,7% das participantes relatarem não acessar nenhuma rede de apoio e estarem sozinhas nos cuidados com os filhos é um indicativo relevante de sobrecarga e vulnerabilidade psicossocial. A ausência de apoio pode intensificar sentimentos de isolamento,

exaustão emocional e ambivalência em relação ao papel materno, aspectos amplamente discutidos na literatura sobre maternidade e sofrimento psíquico. Essa solidão coloca as mães em uma posição de hiper responsabilização, em que o cuidado se torna não apenas uma tarefa, mas um modo de vida totalizante, frequentemente acompanhado por culpa e invisibilidade social.

No Estudo 2, a constatação de que as mães se reconhecem como cuidadoras primárias reforça a dimensão de gênero que atravessa a organização do cuidado. Mesmo quando há auxílio eventual de familiares ou terceiros, persiste uma centralidade feminina na gestão e execução do cuidado, reafirmando estereótipos culturais que associam a maternidade à abnegação e à responsabilidade exclusiva. Esse dado convida à reflexão sobre o caráter estrutural da sobrecarga materna, marcada pela naturalização do papel da mãe como principal referência, tanto para os filhos quanto para os profissionais de saúde.

Além disso, a posição das mães como referência para os profissionais sugere um duplo movimento: de um lado, o reconhecimento de seu saber prático e da experiência acumulada no cuidado cotidiano; de outro, a possível transferência de responsabilidades institucionais para a esfera privada, o que pode reforçar desigualdades e intensificar o desgaste emocional. Tal fenômeno é frequentemente observado em contextos em que as políticas públicas de saúde e assistência social são fragmentadas ou insuficientes, levando as famílias, e especialmente as mães, a suprirem lacunas do sistema.

Dessa forma, os resultados dos dois estudos convergem ao indicar que o apoio social e emocional às mães não pode ser reduzido à presença de uma rede formal ou informal, mas deve ser compreendido como uma dimensão intersubjetiva, que envolve reconhecimento, corresponsabilidade e sustentação simbólica. A ausência ou precariedade desse apoio repercute diretamente no bem-estar psíquico e na qualidade das interações entre mãe, filho e equipe

profissional, apontando para a necessidade de intervenções que ampliem os espaços de escuta, acolhimento e partilha no contexto do cuidado materno.

Diversos desafios foram mencionados pelas participantes, abrangendo desde as dificuldades no acesso aos serviços de saúde, passando pela morosidade e complexidade no processo diagnóstico, até os entraves no tratamento e na obtenção de informações confiáveis sobre as condições de seus filhos. Também se destacaram as barreiras impostas pelos planos de saúde, frequentemente marcadas por negativas de cobertura justamente diante das situações de maior urgência. Além dessas questões estruturais, emergiram relatos sobre a falta de compreensão e sensibilidade por parte das pessoas em diferentes contextos, como familiares, escolares, sociais e laborais, o que reforça a vivência de isolamento e desamparo que muitas dessas mães enfrentam cotidianamente.

Em relação à análise dos domínios de qualidade de vida autopercebida pelas participantes, observaram-se médias bastante próximas entre os diferentes domínios, sendo a ordem decrescente dos maiores índices: psicológico, relações sociais, meio ambiente e, por último, físico. Essa configuração sugere que, embora as mães apresentem relativa capacidade de manutenção de aspectos emocionais e relacionais, há indicativos de comprometimento mais acentuado no bem-estar físico, possivelmente decorrente da sobrecarga cotidiana e da falta de tempo para o autocuidado.

Grande parte das participantes relatou dificuldade em reservar e dedicar tempo para si mesmas, realizar atividades prazerosas, e manter uma rotina voltada ao autocuidado e aos próprios interesses. Tais dificuldades se refletem diretamente nos índices reduzidos de QV em alguns domínios, especialmente no físico e ambiental, reforçando achados de pesquisas anteriores que apontam a assunção do papel materno como eixo central da vida dessas mulheres, frequentemente em detrimento de suas próprias necessidades subjetivas e físicas.

Entre as principais estratégias de enfrentamento adotadas pelas mães diante dos múltiplos desafios vivenciados, destacaram-se, em ordem decrescente de frequência, as práticas religiosas, seguidas das estratégias focadas no problema, no suporte social e, por último, na emoção. Observou-se que as práticas centradas na religiosidade/espiritualidade e na resolução ativa de problemas apresentaram maior eficácia percebida, uma vez que se associaram a índices mais elevados de QV nas participantes.

A prática religiosa emergiu como uma importante forma de significação e sustentação emocional diante das adversidades, atuando como um recurso simbólico de acolhimento, esperança e resiliência. A fé, a oração e o pertencimento a comunidades religiosas pareceram funcionar como espaços de apoio coletivo, favorecendo a elaboração de sentimentos de impotência e o manejo da angústia diante das incertezas do tratamento e do futuro dos filhos. Esse achado está em consonância com pesquisas que apontam a espiritualidade como estratégia de enfrentamento relevante para mães de crianças com doenças crônicas, pois permite a reconstrução de sentidos e o fortalecimento do vínculo com o filho.

As estratégias focadas no problema, por sua vez, evidenciam uma postura ativa e pragmática diante das demandas do cotidiano do cuidado. Envolvem ações como a busca por informações, o planejamento de rotinas, o diálogo com profissionais de saúde e a reorganização das tarefas familiares. Tais práticas demonstram a capacidade das mães de agir sobre a realidade concreta e de se engajar em soluções práticas, o que contribui para uma maior sensação de controle, fatores reconhecidamente associados a níveis mais altos de bem-estar psicológico e QV.

Já as estratégias focadas no suporte social e na emoção, embora menos relatadas, não deixam de desempenhar papel relevante. O apoio de familiares, amigos e grupos de pares pode oferecer validação emocional e troca de experiências, ainda que, como apontado em outras partes do estudo, tais redes muitas vezes se revelem frágeis ou inconsistentes. As estratégias

emocionais, por outro lado, podem refletir tentativas de regulação afetiva e preservação do equilíbrio interno, mesmo quando o contexto externo é marcado por sobrecarga e imprevisibilidade.

Nesse sentido, os achados corroboram pesquisas anteriores que discutem o uso combinado de práticas religiosas e focadas no problema como recursos que potencializam a adaptação psicológica e a percepção de qualidade de vida em cuidadores primários. Tais estratégias parecem favorecer a integração entre o plano simbólico e o plano da ação, permitindo que o enfrentamento não se restrinja à reação emocional imediata, mas envolva também processos de elaboração, reorganização e ressignificação da experiência materna diante da doença e do cuidado contínuo.

Focar no problema se mostrou resolutivo para muitas dessas participantes, observou-se, inclusive, que elas buscam soluções para as adversidades de variadas formas, lutando em prol de melhores condições de vida não apenas para os próprios filhos, mas se engajando em lutas coletivas. No Estudo 2, as participantes também mencionaram outras estratégias pessoais com vistas ao bem-estar, entre as quais se destacam a dedicação a estudos contínuos, a socialização em contextos mais íntimos e caseiros com amigos próximos, além da prática de atividades físicas e de cuidados estéticos realizados de forma esporádica. Tais práticas, ainda que pontuais, revelam tentativas de preservação da individualidade e de manutenção de espaços próprios de cuidado de si, funcionando como recursos subjetivos importantes diante das demandas intensas do cotidiano materno.

Os percalços relacionados ao contexto geográfico e social de residência foram mencionados de forma recorrente pelas participantes. Entre as principais dificuldades relatadas, destacam-se a falta de capacitação de profissionais, a escassez de centros de atendimento especializados e de exames disponíveis para confirmação ou exclusão diagnóstica, bem como as deficiências na infraestrutura dos municípios do interior dos estados. Somam-se a essas

questões a ausência de empatia e preparo de profissionais do contexto escolar e de membros do meio social, elementos que contribuem para o agravamento do isolamento e da sobrecarga vivenciada por essas mães.

Essas narrativas evidenciam a necessidade urgente de ampliação e fortalecimento das políticas públicas voltadas ao acesso integral a cuidados para pessoas com DRs e seus cuidadores na Região Norte do país. Tal ampliação não deve se restringir à esfera da saúde, mas deve incluir também ações de conscientização e sensibilização social, voltadas à redução do estigma, ao reconhecimento das especificidades regionais e à formação de redes de apoio intersetoriais, capazes de auxiliar as famílias de maneira mais equitativa e humanizada.

Como fragilidades do estudo, destaca-se o fato de a pesquisa ter sido conduzida de forma virtual e remota, o que limitou o alcance de participantes sem acesso regular à internet. Essa limitação implica uma possível sub-representação de grupos em maior vulnerabilidade socioeconômica, cuja exclusão digital restringe o acesso a espaços de participação científica. Além disso, foi relatada por algumas participantes, contatadas via telefone, uma certa desconfiança e receio em participar de pesquisas virtuais, motivada pelo medo de golpes e fraudes, o que pode ter contribuído para reduzir ainda mais o número de respondentes.

Outro aspecto relevante diz respeito ao tamanho reduzido da amostra, o qual não permite generalizações amplas nem reflete com precisão a diversidade sociocultural e geográfica da Região Norte. Destaca-se, ainda, a ausência de representatividade dos estados do Amapá e do Tocantins, o que reforça a necessidade de ampliar o alcance territorial e a diversidade amostral em futuras investigações, de modo a contemplar de forma mais abrangente as especificidades regionais e as diferentes realidades de cuidado.

Um estudo piloto poderia ter ampliado os horizontes da pesquisa, proporcionando o conhecimento prévio das condições dessas participantes e, assim, aumentando a possibilidade de tomada de decisões estratégicas para sanar os percalços que foram surgindo. Contudo, o

tempo reduzido para coleta de dados não permitiu tal feito, aspecto que pode ser considerado em pesquisas futuras.

Como benefício esperado, esta pesquisa pretende ampliar a compreensão sobre as vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, abrangendo aspectos como os itinerários terapêuticos, o apoio social disponível, as estratégias de enfrentamento e a qualidade de vida dessas mulheres. Além disso, busca problematizar essa temática no contexto da Região Norte do Brasil, contribuindo para a visibilização de suas especificidades regionais, culturais e socioeconômicas.

Espera-se que os resultados possam subsidiar a formulação de políticas públicas mais sensíveis e ajustadas às necessidades dessas mães e de seus filhos, de modo que se sintam contemplados, acolhidos e representados. Ao descortinar nuances singulares e coletivas das experiências maternas, pretende-se transformar essas vivências em dados concretos e indicadores sociais que orientem propostas de atenção mais efetivas, integradas e humanizadas por parte do poder público, fortalecendo a rede de cuidado e o reconhecimento social das cuidadoras.

Outro aspecto importante, e evidenciado nesse percurso, é a magnitude que pesquisas divulgadas em meios digitais podem proporcionar. Tanto no compartilhamento pelo *WhatsApp* quanto no *Instagram*, o número de pessoas envolvidas foi bastante significativo, incluindo indivíduos que participam de associações, representações de famílias e pacientes, e responsáveis por organizações e páginas de amplo alcance. A possibilidade de trocas por meio de mensagens foi recebida de forma positiva, onde existiu menção à importância do tema de pesquisa na Região Norte. Muitas pessoas demonstraram interesse no compartilhamento, mesmo não convivendo com pessoas com DRs, destacando a noção de coletividade presente na luta em busca de direitos já garantidos na legislação.

Como proposição para pesquisas futuras, destacam-se as possibilidades de investigações mais específicas e aprofundadas, voltadas à compreensão dos itinerários terapêuticos e de suas inter-relações com outras variáveis, tais como aspectos emocionais, socioculturais, econômicos e institucionais. Estudos com esse enfoque poderão contribuir para uma análise mais ampla e contextualizada das experiências das famílias, favorecendo a produção de conhecimento aplicado e o desenvolvimento de estratégias de atenção em saúde mais efetivas, sensíveis e ajustadas às reais necessidades dos pacientes e de seus cuidadores.

REFERÊNCIAS

- Alves, P. C. (2015). Itinerário terapêutico e os nexos de significados da doença. *Política & Trabalho: Revista de Ciências Sociais*, 1(42), 29-43.
- Anjos, A. De. (2022). Novo índice aponta que desigualdades sociais em saúde se aprofundaram na pandemia. Portal Fiocruz. Acesso em abril 2024:
<https://portal.fiocruz.br/noticia/novo-indice-aponta-que-desigualdades-sociais-em-saude-se-aprofundaram-na-pandemia>
- Barbosa, L. A., & de Sá, N. M. (2016). Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal. *Tempus – Actas De Saúde Coletiva*, 10(3), 69–80.
<https://doi.org/10.18569/tempus.v10i3.1907>
- Bardin, L. (1977/2009). *Análise de Conteúdo*. Edições 70.
- Benedetto, L., Musumeci, O., Giordano, A., Porcino, M., & Ingrassia, M. (2023). Assessment of Parental Needs and Quality of Life in Children with a Rare Neuromuscular Disease (Pompe Disease): A Quantitative-Qualitative Study. *Behavioral Sciences (Basel, Switzerland)*, 13(12), 1-19.
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2021). Sendo o Pilar para Crianças com Doenças Raras — Uma Revisão Sistemática sobre a Qualidade de Vida Parental. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(9), 1-13.
- Brandt, M., Johannsen, L., Inhestern, L., & Bergelt, C. (2022). Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 1-30.
- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada.

Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS)

– Brasília: Ministério da Saúde, 2022. 15 p.

- Brotto, A. M., & Rosaneli, C. F. (2023). E a história do cuidador, quem conta? Narrativas dos cuidadores familiares nas doenças raras no Brasil. *Brazilian Journal of Health Review*, 6(6), 31060–31077.
- Castro, E. K., Remor, E. A. (2018). *Bases teóricas da psicologia da saúde*. Appris.
- Cedaro, J. J., Canizares, V. S. de A., Ramos, N. O., de França, A. K., Xavier, J. do N., Campelo, T. N. C., Gonçalves, T. L. P., & de Medeiros, J. G. A. (2020). Doença neurodegenerativa rara: itinerário de portadores de doença de huntington em busca de diagnóstico e tratamento / Rare neurodegenerative disease: itinerary of huntington disease carriers in search of diagnosis and treatment. *Brazilian Journal of Health Review*, 3(5), 13182–13197.
- Chogani, F., Parvizi, M. M., Murrell, D. F., & Handjani, F. (2021). Assessing the quality of life in the families of patients with epidermolysis bullosa: The mothers as main caregivers. *International Journal of Women's Dermatology*, 7(5Part B), 721–726.
- Darahen, G. C., Cosentino, M. C., Cândido, G. V., & Massimi, M. (2014). O uso da história oral na Psicologia: percepção de experiências individuais. *Estudos e pesquisas em psicologia*, 14(3), 1039-1053.
- DaSilva, J. P., Diez, M. T. S. & Ayerdi, K. M. (2021). The associations of rare diseases: the structure of their networks and identification of opinion leaders through the technique of social network analysis. *Revista Latina de Comunicación Social*, 79, 175-205.
- Demétrio, F., de Santana, E. R., & Pereira-Santos, M. (2019). O Itinerário Terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. *Saúde Em Debate*, 43(especial 7 dez), 204–221.

- Depping, M. K., Uhlenbusch, N., von Kodolitsch, Y., Klose, H. F. E., Mautner, V. F., & Löwe, B. (2021). Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 16*(1), 1-10.
- Dias, A. G., Daher, A., Barrera Ortiz, L., Carreño-Moreno, S., Hafez H, S. R., Jansen, A. M., Rico-Restrepo, M., & Chaparro-Diaz, L. (2023). Rarecare: A policy perspective on the burden of rare diseases on caregivers in Latin America. *Frontiers in Public Health, 11*, 1-10.
- Domaradzki, J., & Walkowiak, D. (2024a). Evaluating the challenges and needs of parents caring for children with Williams syndrome: A preliminary study from Poland. *Research in Developmental Disabilities, 145*, 1-12.
- Domaradzki, J., & Walkowiak, D. (2024b). "In God We Trust": An Exploratory Study of the Associations Between Religiosity and the Caregiving Experiences of Parents of Children with Rare Diseases in Poland. *Journal of Religion and Health, 63*(6), 4079–4109.
- Faria, J. B. de., & Seidl, E. M. F. (2006). Religiosidade, enfrentamento e bem-estar subjetivo em pessoas vivendo com HIV/aids. *Psicologia Em Estudo, 11*(1), 155–164.
<https://doi.org/10.1590/S1413-73722006000100018>
- Feitosa, J. S. (2018). *O olhar do cuidador: análise psicossocial sobre familiares de pessoas com doença de Huntington*. Dissertação de mestrado. Fundação Universidade Federal de Rondônia – UNIR. Programa de Pós-graduação em Psicologia.
- Fragoso, A. X., & Silva, A. M. C. S. (2016). Doenças raras: representação e desafios. Anais do 4º Encontro Internacional de Política Social e 11º Encontro Nacional de Política Social, ISSN 2175-098X.
- Garnelo, L., Sousa, A. B. L., & Silva, C. de O. da .. (2017). Regionalização em Saúde no Amazonas: avanços e desafios. *Ciência & Saúde Coletiva, 22*(4), 1225–1234.

Gil, A. C. (2017). *Como elaborar projetos de pesquisa*. Atlas.

Grupo WHOQOL Brasil (1997). Organização Mundial de Saúde. WHOQOL: avaliação de qualidade de vida. Genebra: WHO.

Guarany, N. R., Vanz, A. P., Wilke, M. V. M. B., Bender, D. D., Borges, M. D., Giugliani, R., & Schwartz, I. V. D. (2015). Mucopolysaccharidosis: Caregiver Quality of Life. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*, 3, 1-7.

<https://doi.org/10.1177/2326409815613804>

Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Censo Demográfico 2022. Rio de Janeiro: IBGE, 2022.

Iriart, J. A. B., Nucci, M. F., Muniz, T. P., Viana, G. B., Aureliano, W. de A., & Gibbon, S. (2019). Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, 24(10), 3637–3650.

Junqueira Neto, R. V., Henrique, M. V. F. M., Silva, A. T., Marques, K. L. S., Silva, L. R., & Oliveira, F. S. (2024). A Percepção dos pais com relação às dificuldades no diagnóstico e tratamento das doenças raras estudo qualitativo. *Revista do Conselho Regional de Odontologia de Minas Gerais*, 22,1-4.

Kluthcovsky, A. C. G. C., & Kluthcovsky, F. A. (2010). O WHOQOL-BREF, um instrumento para avaliar qualidade de vida: uma revisão sistemática. *Revista de Psiquiatria do Rio Grande do Sul*, 31(3 suppl), 1-12.

Lei nº 1.510, de 24 de setembro de 2021. (2021). Dispõe sobre a orientação aos pais de bebês recém-nascidos sobre as doenças detectáveis ou não pelo teste do pezinho e dá outras providências. Roraima, RR.

- Lei nº 1.779, de 16 de janeiro de 2023. (2023). Institui o Dia de Conscientização sobre Doenças Raras no estado de Roraima. Roraima, RR.
- Lei nº 3.055, de 29 de abril de 2024. (2024). Institui o Dia de Conscientização sobre Doenças Raras no âmbito do Estado do Amapá. Amapá, AP.
- Lei nº 4.152, de 09 de agosto de 2023. (2023). Obriga os hospitais, maternidades e todos os estabelecimentos de saúde do Estado a orientar os pais sobre doenças raras não detectáveis pelo teste do pezinho e a informar da existência do teste do pezinho ampliado. Acre, AC.
- Lei nº 4.208, de 03 de junho de 2024. (2024). Dispõe sobre o direito ao encaminhamento prioritário para confirmação diagnóstica de pessoas com suspeita de doença rara. Espírito Santo, ES.
- Lei nº 4.768, de 20 de maio de 2020. (2020). Determina o atendimento prioritário aos portadores de doenças raras na rede de saúde pública e privada do Estado de Rondônia e dá outras providências. Rondônia, RO.
- Lei nº 5.019, de 14 de julho de 2017. (2017). Institui, no âmbito do Estado de Mato Grosso do Sul o "Dia Estadual de Conscientização das Doenças Raras", e dá outras providências. Mato Grosso do Sul, MS.
- Lei nº 5.225, de 03 de dezembro de 2013. (2013). Dispõe sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras no Distrito Federal e dá outras providências. Distrito Federal, DF.
- Lei nº 5.972, de 13 de julho de 2022. (2022). Institui o Dia Estadual da Conscientização Sobre a Síndrome de Sotos. Amazonas, AM.
- Lei nº 6.382, 24 de setembro de 2019. (2019). Altera a Lei nº 4.190, de 6 de agosto de 2008, que assegura a todas as crianças nascidas nos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes da rede pública de saúde do Distrito Federal o direito ao teste de triagem neonatal, na sua modalidade ampliada. Distrito Federal, DF.

Lei nº 6.413, de 18 de setembro de 2023. (2023). Altera, na forma que especifica, a Lei n.º

5.118 de 15 de janeiro de 2020 que “Estabelece diretrizes gerais para políticas públicas de diagnóstico e tratamento de doenças raras, no âmbito do Estado do Amazonas”. Amazonas, AM.

Lei nº 6.596, de 27 de novembro de 2023. (2023). Altera a Lei nº 6.042, de 24 de novembro

de 2022, que Dispõe sobre o prazo de validade dos laudos médico-pericial que atestam Síndrome de Down, Paralisia Cerebral, Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade - TDHA, e outras doenças e transtornos de natureza permanente, para os fins que especifica. Amazonas, AM.

Lei nº 6.602, de 27 de novembro de 2023. (2023). Institui a Carteira de Identificação da

Pessoa com Doença Rara – CIPDR. Amazonas, AM.

Lei nº 6.804, de 26 de março de 2024. (2024). Institui o Dia Estadual de Conscientização

sobre as Doenças Oculares Raras. Amazonas, AM.

Lei nº 7.068, de 30 de setembro de 2024. (2024). INSTITUI a Campanha de Conscientização

da Doença Rara Púrpura Trombocitopênica Idiopática – PTI. Amazonas, AM.

Lei nº 7.161, de 12 de novembro de 2024. (2024). Dispõe sobre a criação da Lei Rafael

Benjamin, que estabelece diretrizes para assistência especializada em Epidermólise Bolhosa na rede pública de saúde e pensão especial para os pacientes. Amazonas, AM.

Lei nº 7.310, de 25 de julho de 2023. (2023). Institui diretrizes, estratégias e ações para o

programa de atenção e orientação às mães atípicas – Cuidando de quem cuida, no Distrito Federal, e dá outras providências. Distrito Federal, DF.

Lei nº 7.316, de 10 de janeiro de 2025. (2025). Institui o dia estadual de conscientização

sobre as Coagulopatias Hereditárias. Amazonas, AM.

Lei nº 7.983, de 28 de fevereiro de 2023. (2023). Institui a carteira de identificação da pessoa com doença rara no âmbito do estado do Piauí, Piauí, PI.

Lei nº 8.351, de 18 de abril de 2024. (2024). Institui a Política Estadual de Atenção Integral, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras no Estado do Piauí. Piauí, PI.

Lei nº 8.509, de 21 de janeiro de 2019. (2019). Institui no calendário oficial de eventos do Estado de Sergipe, o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras, e dá providências correlatas. Sergipe, SE.

Lei nº 9.208, de 26 de maio de 2023. (2023). Institui a Política Estadual de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, e dá providências correlatas. Sergipe, SE.

Lei nº 9.313, de 16 de novembro de 2023. (2023). Institui a Política Estadual da Primeira Infância - SER CRIANÇA, revoga a Lei nº 8.941, de 22 de dezembro de 2021, que cria, no âmbito do Estado de Sergipe, o Programa Sergipe pela Infância - SPI, autoriza o pagamento do "CMAIS - SERGIPE PELA INFÂNCIA", e dá providências correlatas. Sergipe, SE.

Lei nº 9.525, de 25 de junho de 2024. (2024). Institui a Campanha Estadual "Junho Lilás", com o objetivo de conscientizar a população sobre a importância do Teste do Pezinho, e dá providências correlatas. Sergipe, SE.

Lei nº 9.991, de 13 de abril de 2023. (2023). Institui a campanha somos raros, não invisíveis nas redes de saúde e de ensino do estado do Rio de Janeiro. Rio de Janeiro, RJ.

Lei nº 10.152, de 11 de julho de 2014. (2014). Dispõe sobre a instituição do Dia Estadual da Informação, Acessibilidade e Prevenção em Doenças Raras. Mato Grosso, MT.

Lei nº 10.315, de 09 de abril de 2024. (2024). Institui, no âmbito do estado do Rio de Janeiro, o estatuto da pessoa com doença crônica complexa e rara. Rio de Janeiro, RJ.

- Lei nº 10.696, de 05 de setembro de 2024. (2024). Dispõe sobre a Política de Atenção e Atendimento Primário às Pessoas com Doenças Raras no Sistema de Saúde da Rede Municipal e Estadual, no âmbito do Estado do Pará. Pará, PA.
- Lei nº 10.866, de 07 de abril de 2021. (2021). Dispõe sobre a prioridade das pessoas com deficiência na vacinação contra o vírus SARS-CoV-2, causador da Covid-19, com foco prioritário às pessoas com Transtorno do Espectro Autista, Síndrome de Down, tetraparesia congênita ou paralisia cerebral e com doenças raras, no âmbito do Estado do Rio Grande do Norte e dá outras providências. Rio Grande do Norte, RN.
- Lei nº 11.212, de 29 de outubro de 2020. (2020). Consolida toda a legislação em vigor referente às semanas e aos dias/correlatos estaduais comemorativos de relevantes datas e de assuntos de interesse público, no âmbito do Estado. Espírito Santo, ES.
- Lei nº 11.221, de 01 de agosto de 2022. (2022). Reconhece como de Utilidade Pública a Associação de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras do Rio Grande do Norte – AMPS. Rio Grande do Norte, RN.
- Lei nº 11.861, de 03 de agosto de 2022. (2022). Altera e acrescenta dispositivos à Lei nº 11.164, de 14 de novembro de 2019, que Institui a Semana Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras e Genéticas nas escolas do Estado do Maranhão, e dá outras providências. Maranhão, MA.
- Lei nº 11.933, de 03 de maio de 2021. (2021). Dispõe sobre a obrigatoriedade da informação sobre as doenças raras não detectáveis pelo teste do pezinho e dá outras providências. Paraíba, PB.
- Lei 12.238, de 04 de novembro de 2024. (2024). Estabelece, no âmbito do estado do Espírito Santo, prioridade para a tramitação de processos em que a parte ou interessada é pessoa com doença rara. Espírito Santo, ES.

- Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. (2015). Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Brasília, DF.
- Lei nº 13.176, de 23 de abril de 2024. (2024). Dispõe acerca da prioridade de tramitação dos processos na Administração Pública do Estado da Paraíba, cujo interessado seja pessoa com doença rara e dá outras providências. Paraíba, PB.
- Lei nº 13.948, de 10 de dezembro de 2024. (2024). Dispõe sobre a instituição da Carteira de Identificação da Pessoa com Doença Rara, no âmbito do Estado da Paraíba, e dá outras providências. Paraíba, PB.
- Lei nº 14.593, de 2 de junho de 2023. (2023). Institui a Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras e altera a denominação do Dia Nacional de Doenças Raras. Brasília, DF.
- Lei nº 10.315, de 9 de abril de 2024. (2024). Institui, no âmbito do estado do rio de janeiro, o estatuto da pessoa com doença crônica complexa e rara. Rio de Janeiro, RJ.
- Lei nº 11.675, de 29 de janeiro de 2024. (2024). Institui a Política Estadual de Atenção, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras no Rio Grande do Norte, e dá outras providências. Rio Grande do Norte, RN.
- Lei nº 11.985, de 09 de dezembro de 2024. (2024). Institui o Programa Estadual de Estímulos a Pessoas com Doenças Raras nos Eventos Esportivos, no Estado do Rio Grande do Norte. Rio Grande do Norte, RN.
- Lei nº 12.540, de 11 de junho de 2024. (2024). Altera e acrescenta dispositivos à Lei nº 11.593, de 30 de novembro de 2021, que obriga os hospitais, maternidades e demais unidades públicas e privadas de saúde, no âmbito do Estado de Mato Grosso, a informarem aos pais e aos responsáveis legais dos recém-nascidos acerca das doenças detectadas pelo Teste do Pezinho. Mato Grosso, MT.

Lei nº 13.539, de 03 de fevereiro de 2016. (2016). Institui o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras. Bahia, BA.

Lei nº 14.806, de 21 de junho de 2012. (2012). Institui o "dia de conscientização sobre doenças raras". São Paulo, SP.

Lei nº 15.353, de 30 de outubro de 2019. (2019). Institui a Política Estadual de Atenção, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras. Rio Grande do Sul, RS.

Lei nº 15.415, de 12 de setembro de 2013. (2013). Institui o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras. Ceará, CE.

Lei nº 15.669, de 12 de janeiro de 2015. (2015). Dispõe sobre a política de tratamento de doenças raras no Estado e dá outras providências. São Paulo, SP.

Lei nº 15.950, de 09 de janeiro de 2023. (2023). Consolida a legislação estadual relativa a eventos e datas estaduais, instituindo o Calendário Oficial de Eventos e Datas Comemorativas do Estado do Rio Grande do Sul, e dá outras providências. Rio Grande do Sul, RS.

Lei nº 16.241, de 14 de dezembro de 2017. (2017). Cria o Calendário Oficial de Eventos e Datas Comemorativas do Estado de Pernambuco, define, fixa critérios e consolida as Leis que instituíram Eventos e Datas Comemorativas Estaduais. Pernambuco, PE.

Lei nº 16.625, de 13 de setembro de 2019. (2019). Determina atendimento prioritário aos portadores de doenças raras nas redes de saúde pública e privada do Estado de Pernambuco, e dá outras providências. Pernambuco, PE.

Lei nº 17.802, de 17 de outubro de 2023. (2023). Dispõe sobre a emissão da Carteira de Identificação da Pessoa com Doença Rara, no âmbito do Estado de São Paulo. São Paulo, SP.

Lei nº 18.524, de 23 de outubro de 2023. (2023). Dispõe sobre a notificação compulsória dos casos suspeitos e/ou confirmados de pessoas com doenças raras. Ceará, CE.

- Lei nº 18.531, de 09 de março de 2022. (2022). Consolida as leis que instituem datas e eventos alusivos no âmbito do Estado de Santa Catarina e estabelece o Calendário Oficial do Estado. Santa Catarina, SC.
- Lei nº 18.621, de 04 de julho de 2024. (2024). Institui princípios, diretrizes e objetivos para a promoção da proteção e da atenção às pessoas com doenças raras. Pernambuco, PE.
- Lei nº 18.794, de 30 de dezembro de 2024. (2024). Altera a Lei Nº 16203/2017, que obriga os estabelecimentos bancários, unidades de saúde e lotéricas, situados no Estado de Pernambuco, a oferecer atendimento prioritário a pessoas com deficiência, mobilidade reduzida, doença grave, doenças raras, autismo e ostomizadas, a fim de incluir atendimento prioritário aos doadores regulares de sangue ou de medula óssea e dá outras providências. Pernambuco, PE.
- Lei nº 18.961, de 13 de julho de 2024. (2024). Institui a implantação de campanhas estaduais de conscientização sobre as doenças raras em crianças no âmbito do estado do Ceará. Ceará, CE.
- Lei nº 19.102, de 09 de dezembro de 2024. (2024). Institui o dia estadual de conscientização sobre as doenças oculares raras. Ceará, CE.
- Lei nº 19.426, de 13 de março de 2018. (2018). Altera a Lei nº 18.646, de 10 de dezembro de 2015, que instituiu o Dia da Conscientização das Doenças Raras. Paraná, PR.
- Lei nº 21.402, de 03 de julho de 2014. (2014). Institui a semana Estadual das doenças raras. Minas Gerais, MG.
- Lei nº 21.490, de 24 de maio de 2023. (2023). Altera a Lei nº 20.656, de 3 de agosto de 2021, que estabelece normas gerais e procedimentos especiais sobre atos e processos administrativos que não tenham disciplina legal específica, no âmbito do Estado do Paraná. Paraná, PR.

Lei nº 21.633, de 13 de setembro de 2023. (2023). Altera a Lei nº 18.646, de 10 de dezembro de 2015, que institui o Dia da Conscientização das Doenças Raras e o Fevereiro Lilás. Paraná, PR.

Lei nº 22.404, de 20 de novembro de 2023. (2023). Dispõe sobre a Política de Educação e Tratamento de Doenças Raras no âmbito do Estado de Goiás e dá outras providências. Goiás, GO.

Lei nº 23.126, de 02 de dezembro de 2024. (2024). Altera a Lei nº 21.442, de 1º de junho de 2022, que institui a Semana Estadual de Conscientização e Orientação sobre Doenças Raras. Goiás, GO.

Lei nº 23.335, de 16 de julho de 2019. (2019). Institui o Dia Estadual de Conscientização sobre Doenças Raras. Minas Gerais, MG.

Lei 24.971, de 17 de setembro de 2024. (2024). Dispõe sobre a inclusão, na carteira de identidade ou em outro documento de identificação pessoal, de informações sobre deficiência, doença grave ou outra condição incapacitante ou limitante de caráter permanente. Minas Gerais, MG.

Lima, H. S., Dias, I. C. C. M., Ferreira, A. G. N., Pereira, A. L. F., Dutra, R. P., & Neto, M. S. (2023). Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras: revisão integrativa. *Revista Enfermagem Atual In Derme*, 97(2), p. 1-13.

Lopes-Júnior, L. C., Ferraz, V. E. F., Lima, R. A. G., Schuab, S. I. P. C., Pessanha, R. M., Luz, G. S., Laignier, M. R., Nunes, K. Z., Lopes, A. B., Grassi, J., Moreira, J. A., Jardim, F. A., Leite, F. M. C., Freitas, P. S. S., & Bertolini, S. R. (2022). Health Policies for Rare Disease Patients: a scoping review. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(22), 1-19.

- Luz, G. dos S., Silva, M. R. S. da., & DeMontigny, F. (2015). Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista De Enfermagem*, 28(5), 395–400.
- McLerran T. (2023). Recognising patient expertise in the search for a rare diagnosis. *The Journal of Health Design*, 8(1):572–575.
- Miranda, W. D. de, Silva, G. D. M., Fernandes, L. M. M., Silveira, F., & Sousa, R. P. (2023). Desigualdades de saúde no Brasil: proposta de priorização para alcance dos Objetivos do Desenvolvimento Sustentável. *Cadernos de Saúde Pública [online]*, 39(4), e00119022. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/0102-311XPT119022>>
- Moura, R. M. (2013). *Itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias e dos pacientes com doenças órfãs*. Dissertação de mestrado. Universidade Federal de Minas Gerais – UFMG. Programa de Pós-graduação em Promoção da Saúde e Prevenção da Violência.
- Ofício Circular n.º 2, de 24 de fevereiro de 2021. Orientações para procedimentos em pesquisas com qualquer etapa em ambiente virtual. Comissão Nacional de Ética em Pesquisa. Conselho Nacional de Saúde. Ministério da Saúde.
- Ouattara, A., Resseguier, N., Cano, A., De Lonlay, P., Arnoux, J. B., Brassier, A., Schiff, M., Pichard, S., Fabre, A., Hoebeke, C., Guffon, N., Fouilhoux, A., Broué, P., Touati, G., Dobbelaere, D., Mention, K., Labarthe, F., Tardieu, M., De Parscau, L., Feillet, F., Bonnemains, C., Kuster, A., Labrune, P., Barth, M., Damaj, L., Lamireau, D., Berbis, J., Auquier, P., & Chabrol, B. (2023). Individual and Family Determinants for Quality of Life in Parents of Children with Inborn Errors of Metabolism Requiring a Restricted Diet: A Multilevel Analysis Approach. *The Journal of pediatrics*, 254, 39–47.

Pinto, M., Madureira, A., Barros, L. B. P., Nascimento, M., Costa, A. C. C., Oliveira, N. V., Albernaz, L., Campos, D. S., Horovitz, D. D. G., Martins, A. J., & Moreira, M. C. N. (2019). Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cadernos de Saúde Pública*, 35(9), 1-13.

Portaria n.º 199/2014 do Ministério da Saúde. (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.

Portaria n.º 981/2014 do Ministério da Saúde. (2014). Altera, acresce e revoga dispositivos da Portaria n.º 199/GM/MS, de 30 de janeiro de 2014, que 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.

Portaria n.º 3.132/2024 do Ministério da Saúde. (2024). Altera o Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação GM/MS n.º 2, de 28 de setembro de 2017, para instituir a Câmara Técnica Assessora de Doenças Raras - CTA de Doenças Raras, no âmbito do Ministério da Saúde.

Puth, M.T., Neuhäuser, M., & Ruxton, G.D. (2015). Uso efetivo dos coeficientes de correlação de Spearman e Kendall para associação entre duas características medidas. *Animal Behavior*, 102, 77–84.

Rabelo, D., Gois, A. de., Monsore, N. (2021). Bioética, doenças raras e singularidades: narrativas de mães sobre o processo de adoecimento de seus filhos. *Revista Rede Bioética Unesco*, 2(24), 103-115.

- Radar dos Raros. (2022). Pesquisa realizada pela agência Speyside e apresentada pelo Correio Braziliense em parceria com a Associação Crônicos do Dia a Dia (CDD), Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas) e apoio da Vertex. Disponível em: <https://muitossomosraros.com.br/wp-content/uploads/2022/03/radar-dos-raros-o-atual-cenario-das-doencas-raras-no-congresso-nacional.pdf>
- Ramos, N., Canizares, V. S., França, A., Campelo, T. N., & Cedaro, J. (2018). Doença neurodegenerativa rara caracterização dos portadores de Doença de Huntington e ataxia espinocerebelar na Amazônia Ocidental, Brasil. *Revista de Saúde Pública do Paraná [Internet]*, 1(2): 63-74.
- Raquel, N. R. F., Rosaneli, C. F., Cunha, T. R., Munhoz, C. J. M. (2020). Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. *Revista Saúde e Desenvolvimento Humano*, 8(3), 1-13.
- Remor, E., Gabe, K. M., Teruya, K. I., & Doederlein Schwartz, I. V. (2024). What is known about patients' quality of life with Phenylketonuria and their caregivers? A scoping review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19(1), 1-22.
- Resolução n.º 466, de 12 de dezembro de 2012. Aprova as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa envolvendo seres humanos. Conselho Nacional de Saúde. Ministério da Saúde.
- Ribeiro, M. C., & Machado, A. L. (2014). O uso do método história oral nas pesquisas qualitativas: contribuições para a temática do cuidado em saúde mental. *Estudos e Pesquisas em Psicologia*, 14(2), 578-591.
- Riegel, B. A., & Schmitz, J. (2022). Itinerário terapêutico na doença rara e a importância da enfermagem nesse processo. *Enfermagem em Foco*, 13, 1-7.

- Rodríguez, A. A., Amayra, I., López-Paz, J. F., Martínez, O., García, M., Salgueiro, M., Al-Rashaida, M., Luna, P. M., Pérez-Nuñez, P., Passi, N., García, I., & Ortega, J. (2022). The role of associations in reducing the emotional and financial impact on parents caring for children with Duchenne Muscular Dystrophy: A Cross-Cultural Study. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, *19*(19), 1-15.
- Rosaneli, C. F., Brotto, A. M., & Fischer, M. L. (2021). Doenças raras e barreiras de comunicação: uma análise bioética. *Revista de Bioética e Direito*, (52), 139-154.
- Salcedo-Perez-Juana, M., Palacios-Ceña, D., San-Martín-Gómez, A., Aledo-Serrano, Á., & Florencio, L. L. (2023). Quality of life, socioeconomic and psychological concerns in parents of children with tuberous sclerosis complex, STXBP1 and SYNGAP1 encephalopathies: a mixed method study. *Frontiers in Pediatrics*, *11*, 1-16.
- Salgado, M., & Franciscatti, K. V. S. (2014). A análise dos dados da história oral: fundamentos para uma psicologia crítica. *Estudos e Pesquisas em Psicologia*, *14*(1), 304-319.
- Santana, J. J. R. A. de., Zanin, C. R., & Maniglia, J. V. (2008). Pacientes com câncer: enfrentamento, rede social e apoio social. *Paidéia (Ribeirão Preto)*, *18*(40), 371–384. <https://doi.org/10.1590/S0103-863X2008000200013>
- Santos, N. M. F., Castro, G. G., Braga, L. M., Peres, A. L. E. & Nunes, K. C. F. (2019). Qualidade de vida e nível de satisfação corporal pós-cirurgia plástica. *Fisioterapia Brasil*, *20*(3), 426-433.
- Seidl, E. M. F., Tróccoli, B., & Zannon, C. M. L. C. (2001). Análise fatorial de uma medida de estratégias de enfrentamento. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, *17*, 225-234.
- Silva, H., L., Dias, I. C. C. M., Ferreira, A. G. N., Pereira, A. L. F., Dutra, R. P., & Neto, M. S. (2023). Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras: revisão integrativa. *Revista Enfermagem Atual In Derme*, *97*(2), 1-13.

- Somanadhan, S., Bristow, H., Crushell, E., Pastores, G., Nicholson, E., Kroll, T., Larkin, P. J., & Brinkley, A. (2021). Estudo IMPACT: medindo o impacto do cuidado em famílias e profissionais de saúde de crianças e adultos vivendo com mucopolissacaridoses na Irlanda. *Avanços terapêuticos em doenças raras*, (2), 1-16.
- The WHOQOL Group. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Soc. Sci. Med.* 1995, *41(10)*, 1403-1409.
- Titgemeyer, S. C., & Schaaf, C. P. (2022). Facebook support groups for pediatric rare diseases: cross-sectional study to investigate opportunities, limitations, and privacy concerns. *Journal of Medical Internet Research Pediatrics and Parenting*, *5(1)*, 1-10.
- Walkowiak, D., Domaradzki, J., Mozrzyk, R., Kałużny, Ł., & Walkowiak, J. (2024). Navigating the unique challenges of caregiving for children with rare diseases: are the care experiences of all caregivers the same? A focus on life-limiting rare diseases. *Journal of Clinical Medicine*, *13(15)*, 1-17.
- Willmen, T., Willmen, L., Pankow, A., Ronicke, S., Gabriel, H. & Wagner, A. D. (2023). Rare diseases why is a rapid referral to an expert center so important? *BioMedical Central Health Services Research*, *23(904)*, 1-8.

ANEXO A – World Health Organization Quality of Life – Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida - Breve

WHOQOL - ABREVIADO

Versão em Português

PROGRAMA DE SAÚDE MENTAL
ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE
GENEBRA

Coordenação do GRUPO WHOQOL no Brasil**Dr. Marcelo Pio de Almeida Fleck****Professor Adjunto****Departamento de Psiquiatria e Medicina Legal****Universidade Federal do Rio Grande do Sul****Porto Alegre – RS - Brasil**

This translation was not created by the World Health Organization (WHO). WHO is not responsible for the content or accuracy of this translation. In the event of any inconsistency between the English and the translated version, the original English version shall be the binding and authentic version.

Instruções

Este questionário é sobre como você se sente a respeito de sua qualidade de vida, saúde e outras áreas de sua vida. **Por favor, responda a todas as questões.** Se você não tem certeza sobre que resposta dar em uma questão, por favor, escolha entre as alternativas a que lhe parece mais apropriada. Esta, muitas vezes, poderá ser sua primeira escolha.

Por favor, tenha em mente seus valores, aspirações, prazeres e preocupações. Nós estamos perguntando o que você acha de sua vida, tomando como referência as **duas últimas semanas**. Por exemplo, pensando nas últimas duas semanas, uma questão poderia ser:

	nada	muito pouco	médio	muito	completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	4	5

Você deve circular o número que melhor corresponde ao quanto você recebe dos outros o apoio de que necessita nestas últimas duas semanas. Portanto, você deve circular o número 4 se você recebeu "muito" apoio como abaixo.

	nada	muito pouco	médio	muito	completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	4	5

Você deve circular o número 1 se você não recebeu "nada" de apoio.

Por favor, leia cada questão, veja o que você acha e circule o número que lhe parece a melhor resposta.

		muito ruim	ruim	nem ruim nem boa	boa	muito boa
1	Como você avaliaria sua qualidade de vida?	1	2	3	4	5

		muito insatisfeito	insatisfeito	nem satisfeito nem insatisfeito	satisfeito	muito satisfeito
2	Quão satisfeito(a) você está com a sua saúde?	1	2	3	4	5

As questões seguintes são sobre **o quanto** você tem sentido algumas coisas nas últimas duas semanas.

		nada	muito pouco	mais ou menos	bastante	extremamente
3	Em que medida você acha que sua dor (física) impede você de fazer o que você precisa?	1	2	3	4	5
4	O quanto você precisa de algum tratamento médico para levar sua vida diária?	1	2	3	4	5
5	O quanto você aproveita a vida?	1	2	3	4	5
6	Em que medida você acha que a sua vida tem sentido?	1	2	3	4	5
7	O quanto você consegue se concentrar?	1	2	3	4	5
8	Quão seguro(a) você se sente em sua vida diária?	1	2	3	4	5
9	Quão saudável é o seu ambiente físico (clima, barulho, poluição, atrativos)?	1	2	3	4	5

As questões seguintes perguntam sobre **quão completamente** você tem sentido ou é capaz de fazer certas coisas nestas últimas duas semanas.

		nada	muito pouco	médio	muito	completamente
10	Você tem energia suficiente para seu dia a dia?	1	2	3	4	5
11	Você é capaz de aceitar sua aparência física?	1	2	3	4	5
12	Você tem dinheiro suficiente para satisfazer suas necessidades?	1	2	3	4	5

13	Quão disponíveis para você estão as informações que precisa no seu dia a dia?	1	2	3	4	5
14	Em que medida você tem oportunidades de atividade de lazer?	1	2	3	4	5

As questões seguintes perguntam sobre **quão bem ou satisfeito** você se sentiu a respeito de vários aspectos de sua vida nas últimas duas semanas.

		muito ruim	ruim	nem ruim nem bom	bom	muito bom
15	Quão bem você é capaz de se locomover?	1	2	3	4	5

		muito insatisfeito	insatisfeito	nem satisfeito nem insatisfeito	satisfeito	muito satisfeito
16	Quão satisfeito(a) você está com o seu sono?	1	2	3	4	5
17	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade de desempenhar as atividades do seu dia a dia?	1	2	3	4	5
18	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade para o trabalho?	1	2	3	4	5
19	Quão satisfeito(a) você está consigo mesmo?	1	2	3	4	5
20	Quão satisfeito(a) você está com suas relações pessoais (amigos, parentes, conhecidos, colegas)?	1	2	3	4	5
21	Quão satisfeito(a) você está com sua vida sexual?	1	2	3	4	5
22	Quão satisfeito(a) você está com o apoio que você recebe de seus amigos?	1	2	3	4	5
23	Quão satisfeito(a) você está com as condições do local onde mora?	1	2	3	4	5

24	Quão satisfeito(a) você está com o seu acesso aos serviços de saúde?	1	2	3	4	5
25	Quão satisfeito(a) você está com o seu meio de transporte?	1	2	3	4	5

As questões seguintes referem-se a **com que frequência** você sentiu ou experimentou certas coisas nas últimas duas semanas.

		nunca	algumas vezes	frequentemente	muito frequentemente	sempre
26	Com que frequência você tem sentimentos negativos tais como mau humor, desespero, ansiedade, depressão?	1	2	3	4	5

Alguém lhe ajudou a preencher este questionário?.....

Quanto tempo você levou para preencher este questionário?.....

Você tem algum comentário sobre o questionário?

OBRIGADO PELA SUA COLABORAÇÃO

ANEXO B – Escala Modos de Enfrentamento de Problemas - EMEP

As pessoas reagem de diferentes maneiras a situações difíceis ou estressantes. Para responder a este questionário, pense sobre como algo que está te sobrecarregando neste momento e como você está lidando com a situação. Concentre-se nas coisas que você faz, pensa ou sente para enfrentar essa condição, no momento atual.

Veja um exemplo: **Eu estou buscando ajuda profissional para enfrentar o meu problema**

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

Você deve assinalar a alternativa que corresponde melhor ao que você está fazendo quanto à busca de ajuda profissional para enfrentar o seu problema. Se você não está buscando ajuda profissional, marque com um X ou um círculo o número 1 (nunca faço isso); se você está buscando sempre esse tipo de ajuda, marque o número 5 (eu faço isso sempre). Se a sua busca de ajuda profissional é diferente dessas duas opções, marque 2, 3 ou 4, conforme ela está ocorrendo.

Não há respostas certas ou erradas. O que importa é como você está lidando com a situação. Pedimos que você responda a todas as questões, não deixando nenhuma em branco.

Obrigada pela sua participação!

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

1. Eu levo em conta o lado positivo das coisas.

..... 1 2 3 4

5

2. Eu me culpo.

1 2 3 4 5

3. Eu me concentro em alguma coisa boa que pode vir desta situação.

..... 1 2 3 4 5

4. Eu tento guardar meus sentimentos para mim mesmo.

..... 1 2 3 4 5

5. Procuro um culpado para a situação.

..... 1 2 3

4 5

6. Espero que um milagre aconteça.

..... 1 2

3 4 5

7. Peço conselho a um parente ou a um amigo que eu respeite.

..... 1 2 3 4 5

8. Eu rezo/ oro..... 1 2 3 4 5

9. Converso com alguém sobre como estou me sentindo.

..... 1 2 3 4 5

10. Eu insisto e luto pelo que eu quero.

..... 1 2 3 4 5

11. Eu me recuso a acreditar que isto esteja acontecendo.

..... 1 2 3 4 5

12. Eu brigo comigo mesmo; eu fico falando comigo mesmo o que devo fazer.

..... 1 2 3 4 5

13. Desconto em outras pessoas.

..... 1 2 3 4 5

14. Encontro diferentes soluções para o meu problema.

..... 1 2 3 4 5

15. Tento ser uma pessoa mais forte e otimista.

..... 1 2 3 4

5

16. Eu tento evitar que os meus sentimentos atrapalhem em outras coisas na minha

vida. 1 2 3 4 5

17. Eu me concentro nas coisas boas da minha vida.

..... 1 2 3 4 5

18. Eu desejaria mudar o modo como eu me sinto.

..... 1 2 3 4 5

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

19. Aceito a simpatia e a compreensão de alguém.

..... 1 2 3 4 5

20. Demonstro raiva para as pessoas que causaram o problema.

..... 1 2 3 4 5

21. Pratico mais a religião desde que tenho esse problema.

..... 1 2 3 4 5

22. Eu percebo que eu mesmo trouxe o problema para mim.

..... 1 2 3 4 5

23. Eu me sinto mal por não ter podido evitar o problema.

..... 1 2 3 4 5

24. Eu sei o que deve ser feito e estou aumentando meus esforços para ser bem sucedido.

..... 1 2 3 4 5

25. Eu acho que as pessoas foram injustas comigo.

..... 1 2 3 4 5

26. Eu sonho ou imagino um tempo melhor do que aquele em que estou.

..... 1 2 3 4 5

27. Tento esquecer o problema todo.

..... 1 2 3 4 5

28. Estou mudando e me tornando uma pessoa mais experiente.

..... 1 2 3 4 5

29. Eu culpo os outros.

..... 1 2 3 4 5

30. Eu fico me lembrando que as coisas poderiam ser piores.

..... 1 2 3 4 5

31. Converso com alguém que possa fazer alguma coisa para resolver o meu problema.

..... 1 2 3 4 5

32. Eu tento não agir tão precipitadamente ou seguir minha primeira ideia.

..... 1 2 3 4 5

33. Mudo alguma coisa para que as coisas acabem dando certo.

..... 1 2 3 4 5

34. Procuro me afastar das pessoas em geral.

..... 1 2 3 4 5

35. Eu imagino e tenho desejos sobre como as coisas poderiam acontecer.

..... 1 2 3 4 5

36. Encaro a situação por etapas, fazendo uma coisa de cada vez.

..... 1 2 3 4 5

37. Descubro quem mais é ou foi responsável.

..... 1 2 3 4 5

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso quase sempre

38. Penso em coisas fantásticas ou irreais (como uma vingança perfeita ou achar muito dinheiro) que me fazem sentir melhor.

..... 1 2 3 4 5

39. Eu sairei dessa experiência melhor do que entrei nela.

..... 1 2 3 4 5

40. Eu digo a mim mesmo o quanto já consegui.

..... 1 2 3 4 5

41. Eu desejaria poder mudar o que aconteceu comigo.

..... 1 2 3 4 5

42. Eu fiz um plano de ação para resolver o meu problema e o estou cumprindo.

..... 1 2 3 4 5

43. Converso com alguém para obter informações sobre a situação.

..... 1 2 3 4 5

44. Eu me apego à minha fé para superar esta situação.

..... 1 2 3 4 5

45. Eu tento não fechar portas atrás de mim. Tento deixar em aberto várias saídas para o problema.

..... 1 2 3 4 5

- **Você tem feito alguma outra coisa para enfrentar ou lidar com essa situação?**

Favor verificar se todos os itens foram preenchidos.

Muito obrigada pela sua colaboração!

APÊNDICE A - Questionário de Investigação de Itinerários Terapêuticos

INÍCIO DOS SINTOMAS
<p>1. Quais foram os primeiros sintomas apresentados pelo seu filho?</p> <p>_____</p>
<p>2. Quem foi a pessoa que primeiro percebeu os sintomas?</p> <p>_____</p>
<p>3. Os sintomas foram percebidos antes do primeiro ano de idade do seu filho?</p> <p><input type="checkbox"/> sim <input type="checkbox"/> não</p>
<p>4. Você fez pré-natal na gestação do seu filho?</p> <p><input type="checkbox"/> sim <input type="checkbox"/> não</p>
<p>5. Você obteve auxílio da sua rede de apoio (familiares, amigos, chefe, colegas de trabalho, por exemplo) ao longo da manifestação dos primeiros sintomas do seu filho?</p> <p><input type="checkbox"/> sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> não tenho rede de apoio</p>
<p>6. Houve busca por tratamento logo após a percepção dos sintomas?</p> <p><input type="checkbox"/> sim <input type="checkbox"/> não</p>
BUSCA DE DIAGNÓSTICO
<p>1. Qual o diagnóstico do seu filho?</p> <p>_____</p>
<p>2. Em qual estado seu filho recebeu o diagnóstico de doença rara?</p> <p><input type="checkbox"/> Acre - AC <input type="checkbox"/> Alagoas - AL <input type="checkbox"/> Amapá - AP <input type="checkbox"/> Amazonas - AM <input type="checkbox"/> Bahia - BA <input type="checkbox"/> Ceará - CE <input type="checkbox"/> Distrito Federal - DF <input type="checkbox"/> Espírito Santo - ES <input type="checkbox"/> Goiás - GO <input type="checkbox"/> Maranhão - MA <input type="checkbox"/> Mato Grosso - MT <input type="checkbox"/> Mato Grosso do Sul - MS <input type="checkbox"/> Minas Gerais - MG <input type="checkbox"/> Pará - PA <input type="checkbox"/> Paraíba - PB <input type="checkbox"/> Paraná - PR <input type="checkbox"/> Pernambuco - PE <input type="checkbox"/> Piauí - PI <input type="checkbox"/> Rio de Janeiro - RJ <input type="checkbox"/> Rio Grande do Norte - RN <input type="checkbox"/> Rio Grande do Sul - RS <input type="checkbox"/> Rondônia - RO <input type="checkbox"/> Roraima - RR <input type="checkbox"/> Santa Catarina - SC <input type="checkbox"/> São Paulo - SP <input type="checkbox"/> Sergipe - SE <input type="checkbox"/> Tocantins - TO</p>
<p>3. Você recebeu o diagnóstico do seu filho, que tem doença rara, durante a gestação?</p> <p><input type="checkbox"/> sim <input type="checkbox"/> não</p>
<p>4. Seu filho foi diagnosticado logo após o parto?</p> <p><input type="checkbox"/> sim <input type="checkbox"/> não</p>
<p>5. Seu filho recebeu outros diagnósticos, antes do diagnóstico de doença rara?</p> <p><input type="checkbox"/> sim <input type="checkbox"/> não</p>
<p>6. Qual era a idade do seu filho quando recebeu o diagnóstico de doença rara?</p> <p><input type="checkbox"/> menos de 1 ano <input type="checkbox"/> de 1 a 3 anos <input type="checkbox"/> de 3 a 5 anos <input type="checkbox"/> de 5 a 7 anos</p> <p><input type="checkbox"/> de 7 a 9 anos <input type="checkbox"/> de 9 a 11 anos <input type="checkbox"/> de 11 a 13 anos <input type="checkbox"/> de 13 a 15 anos</p>

de 15 a 17 anos

7. O diagnóstico foi obtido por meio do serviço público ou privado?
 serviço público serviço privado
8. Vocês conseguiram acesso ao diagnóstico de doença rara na cidade ou estado onde moravam na época?
 sim não
9. Vocês participaram de algum programa/projeto público para acessar o diagnóstico?
 sim não
10. Em quais lugares vocês foram em busca de diagnóstico?

11. Existem outras pessoas com doenças raras na família?
 sim não
12. Se sim, o diagnóstico desses familiares é o mesmo do seu filho?
 sim não

TRATAMENTO

1. Seu filho teve acesso a tratamento logo após o diagnóstico?
 sim não
2. Vocês conseguiram acesso a tratamento na cidade ou estado onde moravam na época?
 sim não
3. Hoje seu filho dispõe do tratamento indicado para ele?
 sim não
4. Quais tratamentos seu filho com doença rara faz atualmente?

5. Vocês utilizaram a modalidade de tratamento fora do domicílio (TFD), oferecido pelo SUS?
 sim não
6. Quem o leva para fazer o tratamento (na maioria das vezes)?
 Eu Familiar Cuidador profissional Outra pessoa
7. Quantos dias da semana são dedicados ao tratamento do seu filho com doença rara, fora de casa?
 1 2 3 4 5 6 7
8. Seu filho com doença rara toma remédios?
 Sim Não

9. Como conseguem ter acesso a esses remédios?
 Compro com recursos próprios Compro com ajuda de familiares
 Retiro no serviço público (SUS) Recebo doação Ação judicial
 Ele não toma remédio
10. Conseguem acesso a todos os remédios que seu filho com doença rara precisa?
 Sim Não Meu filho não toma remédios
11. O tratamento está sendo custeado por meio do serviço público ou privado?
 totalmente público totalmente privado parcialmente público
 parcialmente privado
12. Qual sua avaliação a respeito do tratamento que seu filho recebe?

ASPECTOS ESTRUTURAIS

1. Vocês moram onde atualmente?
 casa/apartamento próprio casa/apartamento alugado local cedido por alguém casa de apoio/associação hospital outro: _____
2. Qual o meio de transporte que utilizam com maior frequência para acessar tratamento?
 carro motocicleta ônibus/vans/coletivos uber
 barco/Voadeira mototáxi bicicleta avião metrô/trem
 transporte cedido pelo Estado/Município transporte de associação/casa de apoio caminhando/andando
3. Qual a média de valor que você gasta por mês com o tratamento do seu filho?

4. Você recebe algum tipo de ajuda financeira, de pessoas, associações ou instituições?
 sim não
5. Você recebe medicamentos ou outros utensílios de saúde (como curativos, ou outros), por meio de doação?
 sim não
6. Você recebe ajuda voluntária com consultas ou sessões de tratamento para o seu filho com doença rara?
 sim não
7. Você entrou com algum tipo de ação judicial para que seu filho pudesse receber o tratamento indicado?
 sim não
8. Se sim, qual foi o andamento?
 ganhei perdi está em andamento

9. Seu filho está frequentando a escola?
() sim () não
10. Atualmente, qual a sua maior fonte de informação sobre a doença rara do seu filho?
() profissionais de saúde () internet () outras pessoas que vivem com a doença
() televisão () livros/artigos/revistas () laboratórios/faculdades/universidade () outro: _____
11. Desde que seu filho nasceu, qual a maior dificuldade que você já enfrentou?

12. Gostaria de incluir mais alguma informação que você considere relevante?

APÊNDICE B – Questionário Sociodemográfico

Número de filhos? () 0 () 1 () 2 () 3 () 4 () 5 () 6 () 7 () 8 () 9 () 10 ou mais

Qual sua idade atual? (em anos)

- () Entre 18-23 anos () Entre 24-29 anos () Entre 30-35 anos () Entre 36-41 anos
 () Entre 42-47 anos () Entre 48-53 anos () Entre 54-59 anos () Entre 60-65 anos
 () Entre 66-71 anos () Entre 72-77 anos () Entre 78-83 anos () Entre 84-89 anos
 () Acima de 90 anos

Qual a idade atual do seu filho que tem doença rara? (em anos) () menos que 1 ano () 1
 () 2 () 3 () 4 () 5 () 6 () 7 () 8 () 9 () 10 () 11 () 12 () 13 () 14 () 15 () 16 () 17

() 18 ou mais

Qual o sexo do seu filho?

- () Masculino () Feminino

Qual era a sua idade quando recebeu o diagnóstico de seu filho? (em anos) _____

Qual seu gênero? () mulher cisgênero () mulher transgênero/transsexual () Não binário

() Prefiro não informar

Qual a sua raça? () Branca () Preta () Parda () Indígena () Amarela

Qual sua escolaridade?

- () Ensino fundamental incompleto () Ensino fundamental completo () Ensino médio incompleto () Ensino médio completo () Ensino superior incompleto () Ensino superior completo () Especialização incompleta 360h () Especialização completa 360h () Mestrado incompleto () Mestrado completo () Doutorado incompleto () Doutorado completo () Não possui escolaridade

Qual seu estado civil? () Solteira () Casada/União estável () Divorciada/Separada () Viúva

Você trabalha atualmente? () Sim () Não

Se sim, qual sua profissão/ocupação? _____

Em que país você nasceu? () Brasil () Outro

Se você nasceu em outro país, qual foi? _____

Em qual estado da região norte você e seu filho moram?

- () Acre - AC () Amapá - AP () Amazonas - AM () Pará - PA () Rondônia - RO
 () Roraima - RR () Tocantins - TO () Atualmente não moro na Região Norte

Em qual estado da região norte você e seu filho já moraram?

- () Acre - AC () Amapá - AP () Amazonas - AM () Pará - PA () Rondônia - RO
 () Roraima - RR () Tocantins - TO

Em qual estado seu filho recebe tratamento atualmente?

Acre - AC Alagoas - AL Amapá - AP Amazonas - AM Bahia - BA
 Ceará - CE Distrito Federal - DF Espírito Santo - ES Goiás - GO
 Maranhão - MA Mato Grosso - MT Mato Grosso do Sul - MS Minas Gerais - MG
 Pará - PA Paraíba - PB Paraná - PR Pernambuco - PE Piauí - PI
 Rio de Janeiro - RJ Rio Grande do Norte - RN Rio Grande do Sul - RS
 Rondônia - RO Roraima - RR Santa Catarina - SC São Paulo - SP Sergipe - SE
 Tocantins - TO Meu filho não faz tratamento atualmente

Você mora na zona rural ou urbana? zona rural – campo zona urbana – cidade

Houve mudança de cidade? Sim Não

Se sim, por qual motivo: _____

Com quem você mora atualmente?

Mãe Pai Irmãos Avó Avô Tio Tia Primos Esposa
 Esposo Filhos Sozinho/a Moro em instituição de apoio

Outros: _____

Qual a sua renda individual, considerando o salário mínimo de R\$ 1.412,00, por mês?

- R\$ 0,00 a R\$ 1.412,00
 R\$ 1.412,00 a R\$ 2.824,00
 R\$ 2.824,00 a R\$ 4.236,00
 R\$ 4.236,00 a R\$ 5.648,00
 R\$ 5.648,00 a R\$ 7.060,00
 R\$ 7.648,00 a R\$ 8.472,00
 R\$ 8.472,00 a R\$ 9.884,00
 R\$ 9.884,00 a R\$ 11.296,00
 Acima de R\$ 11.296,00

Qual a renda somada das pessoas que moram com você, considerando o salário mínimo de R\$ 1.412,00, por mês?

- R\$ 0,00 a R\$ 1.412,00
 R\$ 1.412,00 a R\$ 2.824,00
 R\$ 2.824,00 a R\$ 4.236,00
 R\$ 4.236,00 a R\$ 5.648,00
 R\$ 5.648,00 a R\$ 7.060,00
 R\$ 7.648,00 a R\$ 8.472,00
 R\$ 8.472,00 a R\$ 9.884,00
 R\$ 9.884,00 a R\$ 11.296,00
 Acima de R\$ 11.296,00

Seu filho com doença rara, possui plano de saúde atualmente?

sim não

Você recebe algum benefício? Sim Não

Se sim, qual? Bolsa Família Benefício de prestação continuada (BPC)
Programa de erradicação do trabalho infantil (PETI) Garantia-Safra Seguro defeso
(Pescador artesanal) Aposentadoria por idade Aposentadoria por invalidez
Aposentadoria por contribuição Auxílio-doença Pensão por morte

Seu filho(a) recebe algum benefício? Sim Não

Se sim, qual? Bolsa Família Benefício de prestação continuada (BPC)
Programa de erradicação do trabalho infantil (PETI) Auxílio-doença Pensão por
morte Pé de meia (poupança ensino médio)

APÊNDICE C – Roteiro Entrevista Semiestruturada

CURSO DA DOENÇA/ITINERÁRIO TERAPÊUTICO
<ol style="list-style-type: none"> 1. Neste primeiro momento, cada uma de vocês pode se apresentar falando o nome, idade, idade do filho e um breve histórico desde os sintomas iniciais do quadro até o diagnóstico. Procure focar no processo, incluindo como você lidou com essa fase. 2. Qual foi o caminho que você trilhou junto ao seu filho(a), em busca de um diagnóstico? 3. Quais foram os maiores desafios?
SUPORTE SOCIAL
<ol style="list-style-type: none"> 1. Você pôde contar com uma rede de apoio de pessoas próximas? Se sim, quem foram essas pessoas e como ajudaram? 2. Como se estrutura sua rotina de cuidados com seu filho atualmente? 3. Quais são as maiores necessidades que você enfrenta em relação a suporte/apoio? 4. Apoio emocional pode ser definido como o acolhimento, a escuta e auxílio nas questões relacionadas aos seus sentimentos. Como você lida com suas necessidades de apoio emocional? 5. Apoio social pode ser definido como uma rede que proporciona auxílio, atenção, cuidado e apoio em relação às suas necessidades. Como você lida com as necessidades de suporte social? 6. Apoio concreto pode ser definido como o auxílio nas atividades da rotina. Como você lida com as necessidades de suporte práticas, da rotina? 7. Você participa de alguma associação, movimento social ou similar? Se sim, como se deu sua inserção e quais as principais atividades realizadas??
TRATAMENTO
<ol style="list-style-type: none"> 1. Seu filho(a) tem acesso a tratamento? Como funciona? 2. Você sente que o tratamento surte efeitos?

3. Qual sua percepção a respeito do tratamento ofertado a pessoas acometidas por doenças raras na região onde você mora?


QUALIDADE DE VIDA

1. Para você o que é qualidade de vida?
2. Quais as mudanças que você avalia que ocorreram na sua vida e rotina a partir dos primeiros sintomas do seu filho (a)?
3. Como você avalia as suas experiências com atividades de vida diárias, após o nascimento do seu filho (a)?
4. Você acredita que a sua qualidade de vida ainda vai se modificar com o passar do tempo? Em quais aspectos?
5. Você acredita ter estratégias de enfrentamento para lidar com os aspectos discutidos na entrevista? Se sim, quais?

ASPECTOS GERAIS

1. Vocês precisaram se mudar para outra cidade? Como foi esse processo?
2. Para quem tem pessoas com doenças genéticas na família, vocês obtiveram algum tratamento ou auxílio em relação a saúde desses familiares?
3. Se seu filho estiver em idade escolar, ele está frequentando a escola? Vocês encontraram desafios em relação a essa etapa da vida dele?
4. Como vocês visualizam a questão do diagnóstico e tratamento das doenças raras para quem vive na Região Norte do Brasil?

APÊNDICE D – Convite para a Pesquisa (publicação nas redes sociais)




CONVITE PARA PARTICIPAÇÃO EM PESQUISA

“Vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras na Região Norte do Brasil”

Se você tem mais de 18 anos, é mãe de criança ou adolescente que tenha diagnóstico de doença rara e começou a busca por tratamento em um dos estados da região Norte do Brasil, participe.

Suas respostas são muito importantes!



Formulário individual e anônimo

CONVITE PARA PESQUISA

Você está sendo convidado (a) a participar da pesquisa de doutorado do Programa de Pós-graduação em Psicologia Clínica e Cultura da Universidade de Brasília - UNB, intitulada “Vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras na Região Norte do Brasil: estudo sobre a qualidade de vida, itinerários terapêuticos e apoio social”, que tem como objetivo investigar como os itinerários terapêuticos, aspectos psicossociais e variáveis sociodemográficas influenciam a qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham uma relação de identidade territorial com um dos estados da Região Norte do Brasil.

Se você é mãe de criança ou adolescente, diagnosticado com doença rara, é maior de 18 anos e iniciou a busca por tratamento em um dos estados da Região Norte do Brasil participe respondendo no link: <https://forms.gle/B3FfgqgYVqQpQGpr5>

Sua participação será anônima e todos os requisitos éticos para a realização da pesquisa foram cumpridos e estão listados no Termo de Consentimento.

Pedimos que compartilhe em suas redes sociais para que mais pessoas sejam alcançadas.

Agradecemos a participação.

APÊNDICE E – TCLE – Formulários

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO



Universidade de Brasília - UnB
Instituto de Psicologia - IP
Programa de Pós-Graduação em Psicologia Clínica e Cultura - PPGPsiCC
Anexo A.1: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) –
Primeira Etapa da Pesquisa

Você está sendo convidada a participar da pesquisa “Vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras na Região Norte do Brasil: estudo sobre a qualidade de vida, itinerários terapêuticos e apoio social”, de responsabilidade da doutoranda Jaine de Santana Feitosa sob a orientação da professora Dr^a Elizabeth Queiroz, do Programa de Pós-graduação em Psicologia Clínica e Cultura do Instituto de Psicologia da Universidade de Brasília (UnB). O objetivo geral centra-se em investigar como os itinerários terapêuticos, aspectos psicossociais e variáveis sociodemográficas influenciam a qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham uma relação de identidade territorial com um dos estados da Região Norte do Brasil.

Assim, gostaria de consultá-la sobre seu interesse e disponibilidade livre, voluntária e sigilosa de cooperar com a pesquisa. Sua participação ocorrerá por meio do aceite e preenchimento eletrônico aos instrumentos: 1. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE); 2. Questionário de Investigação de Itinerários Terapêuticos; 3. Questionário de caracterização sociodemográfica dos participantes; 4. Questionário de Qualidade de Vida Autopercebida Breve (WHOQOL-BREF).

Comunicamos que a sua participação permitirá a coleta de dados que serão utilizados para fins científicos no sentido de proporcionar maiores informações para o fortalecimento de estudos e propostas de atuação profissional no que tange as doenças raras, o que pode acarretar possíveis benefícios a uma política pública de saúde que alcance a todos de forma efetiva. Os dados obtidos pelo preenchimento aos instrumentos são sigilosos e serão usados, unicamente, no âmbito desta pesquisa e para responder as perguntas a ela relacionadas. Mais ainda, a pesquisadora não terá acesso aos dados sensíveis que possam identificá-lo. Ademais, os dados serão armazenados em dispositivo eletrônico de *back-up*, sendo que sua completa eliminação (formatação do dispositivo eletrônico) será no prazo de cinco anos, após a defesa da pesquisa em banca de doutorado. Os resultados deste estudo serão disponibilizados aos respondentes por meio de um encontro realizado por meio virtual e em grupo, com quem desejar, após a defesa da tese.

Você poderá ser esclarecida antes, durante e após o preenchimento dos instrumentos no que tange a quaisquer dúvidas por meio do e-mail: jaine.feitosa@hotmail.com. O não preenchimento ou a recusa em participar desta pesquisa não implicará em danos, penalização ou prejuízos para você. O tempo estimado para preenchimento dos instrumentos é de aproximadamente 20 a 30 minutos.

O risco em participar desta pesquisa é mínimo. Além do investimento de tempo em preencher o formulário, as reflexões advindas dessa percepção podem levar a reações

emocionais como tristeza ou insatisfação. Nesse caso, você mesma poderá interromper o preenchimento dos instrumentos e sinalizar a necessidade de apoio. Caso ocorra algum mal-estar, em relação à exposição da sua opinião, a pesquisadora ofertará um acolhimento on-line breve e focal. Dessa forma, você está sendo assegurada contra possíveis desconfortos decorrentes do envolvimento com esta pesquisa.

Declaro que entendi os objetivos, riscos e benefícios e concordo em participar da pesquisa por meio da minha anuência ao TCLE. Estou ciente de que a qualquer instante e sem prejuízos posso retirar a minha anuência quanto à participação na pesquisa, bem como solicitar a retirada do consentimento de utilização dos dados. A pesquisadora comunicou que o projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Ciências Humanas e Sociais da Universidade de Brasília cujo endereço é Campus Darcy Ribeiro, Faculdade de Direito, fone (61) 3107.1592, e-mail: cep_chs@unb.br. Em destaque lista-se os contatos da pesquisadora para quaisquer dúvidas: Jaine de Santana Feitosa, fone: (69) 99214.2419, e-mail: jaine.feitosa@hotmail.com.

Declaro que entendi e aceito participar da pesquisa.

Não tenho interesse em participar da pesquisa.

APÊNDICE F – TCLE – Entrevista

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO



Universidade de Brasília - UnB
Instituto de Psicologia - IP
Programa de Pós-Graduação em Psicologia Clínica e Cultura - PPGPsiCC
Anexo A.2: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) –
Segunda Etapa da Pesquisa

Considerando sua disponibilidade e interesse registrados na primeira etapa da pesquisa “Vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras na Região Norte do Brasil: estudo sobre a qualidade de vida, itinerários terapêuticos e apoio social”, de responsabilidade da doutoranda Jaine de Santana Feitosa sob a orientação da professora Dr^a Elizabeth Queiroz, do Programa de Pós-graduação em Psicologia Clínica e Cultura do Instituto de Psicologia da Universidade de Brasília (UnB), você está sendo convidada a participar da segunda etapa que será uma entrevista em grupo, com participantes dos sete estados da Região Norte.

Sua participação na entrevista ocorrerá por meio do aceite de resposta ao instrumento:
1. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

Comunicamos que a sua participação permitirá a coleta de dados que serão utilizados para fins científicos no sentido de proporcionar maiores informações para o fortalecimento de estudos e propostas de atuação profissional no que tange as doenças raras, o que pode acarretar possíveis benefícios a uma política pública de saúde que alcance a todos de forma efetiva. Os dados obtidos pelas respostas virtuais aos instrumentos são sigilosos e serão usados, unicamente, no âmbito desta pesquisa e para responder às perguntas a ela relacionadas. Ademais, os dados serão transcritos e armazenados em dispositivo eletrônico de back-up, sendo que sua completa eliminação (formatação do dispositivo eletrônico) será no prazo de cinco anos, após a defesa da pesquisa em banca de doutorado. Os resultados deste estudo serão disponibilizados aos respondentes por meio de um encontro realizado por meio virtual e em grupo, com quem desejar, após a defesa da tese. Durante a entrevista individual, você pode optar por participar ou não com a câmara aberta/ligada, bastando registrar ao final como prefere, no item deste TCLE.

Você poderá ser esclarecida antes, durante e após o preenchimento dos instrumentos no que tange a quaisquer dúvidas por meio do e-mail: jaine.feitosa@hotmail.com. O não preenchimento ou a recusa em participar desta pesquisa não implicará em danos, penalização ou prejuízos para você. O tempo estimado de participação na entrevista on-line é de 1 hora e 30 minutos e essa participação será gravada. O risco em participar desta pesquisa é mínimo, mas podem ocorrer respostas emocionais relativas às vivências discutidas. Diante de um possível desconforto decorrente da coleta de dados você poderá compartilhar sua posição, podendo inclusive interromper sua participação a qualquer momento. Caso ocorra algum mal-estar, em relação à exposição da sua opinião, a pesquisadora ofertará um acolhimento on-line breve e focal. Dessa forma, você está sendo assegurada contra possíveis desconfortos decorrentes do envolvimento com esta pesquisa. Você também poderá retirar seu consentimento em qualquer etapa.

Declaro que entendi os objetivos, riscos e benefícios e concordo em participar da segunda etapa da pesquisa por meio da minha anuência ao TCLE. Estou ciente de que a qualquer instante e sem prejuízos posso retirar a minha anuência quanto à participação nesta etapa, bem como solicitar a retirada do consentimento de utilização dos dados. A pesquisadora comunicou que o projeto foi aprovado, pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Ciências Humanas e Sociais da Universidade de Brasília cujo endereço é Campus Darcy Ribeiro, Faculdade de Direito, fone (61) 3107.1592, e-mail: cep_chs@unb.br. Em destaque lista-se os contatos da pesquisadora para quaisquer dúvidas: Jaine de Santana Feitosa, fone: (69) 99214.2419, e-mail: jaine.feitosa@hotmail.com

- Declaro que entendi e aceito participar da pesquisa com a câmera aberta.
- Declaro que entendi e aceito participar da pesquisa com a câmera fechada.

APÊNDICE G – Termo de autorização para utilização de imagem e som de voz para fins de pesquisa

**Termo de autorização para utilização de imagem e som de voz
para fins de pesquisa**

Eu, *[nome do participante da pesquisa]*, autorizo a utilização da minha imagem e som de voz, na qualidade de participante/entrevistado/a no projeto de pesquisa intitulado: **“Vivências de mães de crianças e adolescentes com doenças raras na Região Norte do Brasil: estudo sobre a qualidade de vida, itinerários terapêuticos e apoio social”**, que tem como objetivo investigar como os itinerários terapêuticos, aspectos psicossociais e variáveis sociodemográficas influenciam a qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doenças raras, que tenham uma relação de identidade territorial com um dos estados da Região Norte do Brasil, sob responsabilidade de Jaine de Santana Feitosa vinculado ao Programa de Pós-Graduação em Psicologia Clínica e Cultura da Universidade de Brasília.

Minha imagem e som de voz podem ser utilizadas apenas para análise por parte da equipe de pesquisa.

Tenho ciência de que não haverá divulgação da minha imagem nem som de voz por qualquer meio de comunicação, sejam eles televisão, rádio ou internet, exceto nas atividades vinculadas ao ensino e à pesquisa explicitadas acima. Tenho ciência também de que a guarda e demais procedimentos de segurança com relação às imagens e som de voz são de responsabilidade da pesquisadora responsável.

Deste modo, declaro que autorizo, livre e espontaneamente, o uso para fins de pesquisa, nos termos acima descritos, da minha imagem e som de voz.

Este documento foi elaborado em duas vias, uma ficará com a pesquisadora responsável pela pesquisa e a outra com o participante.

Assinatura do Participante

Assinatura da pesquisadora

Brasília, ____ de _____ de 2024.

