



UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM

ANA PAULA SARMENTO CHARÃO AURELIANO

**ENFRENTAMENTO, ESPERANÇA E RESILIÊNCIA: EXPERIÊNCIAS DE MÃES
FRENTE A DOENÇA RARA DA CRIANÇA**

BRASÍLIA

2024

UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM

ANA PAULA SARMENTO CHARÃO AURELIANO

ENFRENTAMENTO, ESPERANÇA E RESILIÊNCIA: EXPERIÊNCIAS DE MÃES
FRENTE A DOENÇA RARA DA CRIANÇA

Dissertação apresentada como requisito parcial para a obtenção do Título de Mestre em Enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade de Brasília.

Área de Concentração: Cuidado, Gestão e Tecnologia em Saúde e Enfermagem.

Orientadora: Prof^ª. Dra. Aline Oliveira Silveira

BRASÍLIA

2024

ANA PAULA SARMENTO CHARÃO AURELIANO

ENFRENTAMENTO, ESPERANÇA E RESILIÊNCIA: EXPERIÊNCIAS DE MÃES
FRENTE A DOENÇA RARA DA CRIANÇA

Dissertação apresentada como requisito parcial
para a obtenção do Título de Mestre em
Enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação
em Enfermagem da Universidade de Brasília.

Aprovado em: ___/___/___

BANCA EXAMINADORA

Professora Doutora Aline Oliveira Silveira – Presidente da Banca
Universidade de Brasília

Professora Doutora Monika Wernet – Membro Externo ao Programa
Universidade Federal de São Carlos

Professora Doutora Gisele Martins – Membro Interno
Universidade de Brasília

Professor Doutor Natan Monsores – Membro Interno Suplente
Universidade de Brasília

Dedico este trabalho à Deus, meu Pai e sustentação da minha vida. Ao meu marido e minha mãe, por sempre acreditarem em mim e me permitirem sonhar.

AGRADECIMENTOS

À Deus, que me escolheu no ventre da minha mãe e que me conduz diariamente aos Seus planos e projetos. Cada dia em Sua presença traz a certeza do Seu amor e cuidado por mim, e me constringe a buscar ser cada vez mais parecida com Cristo. Que este trabalho, sustentado por Ele todos os dias, seja para Sua honra e glória, sempre.

Ao meu esposo, Eurípedes Júnior, por me acompanhar neste processo, tolerar minhas dificuldades e por se alegrar com minhas conquistas, mesmo quando elas exigiram sacrifícios dentro do nosso lar. Obrigada por permanecer ao meu lado mesmo quando eu não sabia para onde seguir. Só você e eu sabemos os desafios que enfrentamos. Obrigada por não desistir.

À minha sogra, que sempre torceu (e torce) por mim e que me apoia com seu carinho, respeito e admiração. Ao meu sogro, que mesmo não estando mais conosco, é sempre lembrado por mim como quem iria sorrir, me abraçar e responder: *“Opa minha filha! Que coisa boa! Parabéns!”*. O senhor faz parte dos meus dias, para sempre.

À Camila, minha grande incentivadora, que confiou que eu seria capaz de fazer mestrado quando a minha percepção sobre minhas capacidades estava distorcida. Obrigada por estar sempre aqui.

À Marisa, minha amiga do chimarrão, do café, das comidas e dos esclarecimentos acadêmicos. Sua companhia, apoio, ensinamentos e orientações trouxeram acalento e paz ao meu coração.

À Mariana, parceira das alegrias e das tristezas, dos momentos de entusiasmo e dos momentos de desespero. Você faz parte dessa conquista.

À Nina, minha parceira de análise. Você é brilhante e tem um caminho lindo pela frente.

À professora Aline, por acreditar em mim, mesmo nos momentos mais complexos. E por sempre dizer que ia dar certo. A senhora, mesmo sem saber, muitas vezes foi meu suporte para não desistir. Não há palavras para expressar minha admiração.

De maneira especial, à minha mãe, por seu amor, orações, apoio e cuidado. A senhora superou desafios e precisou usar de resiliência para enfrentar a condição de mãe-solo e me proporcionar todas as oportunidades possíveis. Mãe, cada passo que eu dou tem um pouco da sua força. Somente nós duas sabemos o que passamos para chegar até aqui. O seu amor e sua fé em Deus são minhas grandes fontes de esperança.

Então, orou Ana e disse: o meu coração exulta no Senhor.

I Samuel 2:1

*“É preciso ter esperança,
mas ter esperança do verbo esperar; porque tem gente
que tem esperança do verbo esperar.*

*E esperança é se levantar,
esperança é ir atrás,
esperançar é construir,
esperançar é não desistir!*

*Esperançar é levar adiante,
Esperançar é juntar-se com outros
Para fazer de outro modo...”*

(Paulo Freire)

RESUMO

AURELIANO, A. P. S. C. **Enfrentamento, esperança e resiliência:** experiências de mães frente a doença rara da criança. 2024. Dissertação (Mestrado) – Departamento de Enfermagem, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, 2024.

Introdução: As doenças raras, como o próprio nome refere, são de difícil diagnóstico e definição de tratamento efetivo. Suas causas, muitas vezes, são desconhecidas e sua duração é, comumente, para toda a vida da criança. Quando o diagnóstico de uma doença rara é dado a um paciente pediátrico há uma desestruturação da família e uma série de estigmas, medos e dúvidas passam a fazer parte do seu cotidiano. Considerando que os estudos sobre o tema são escassos e que as vivências das mães cuidadoras são pertinentes para aprimorar e direcionar o acolhimento à família, compreender os sentimentos e anseios experienciados no processo de cuidar se torna relevante, visto que a nova realidade imposta pela condição leva a uma trajetória de longa duração e caminhos nem sempre retilíneos. **Objetivo:** Compreender as experiências de esperança, enfrentamento e resiliência vivenciadas por mulheres, mães, mediante a condição e cuidado da criança com doença rara. **Método:** Estudo de métodos mistos Quanti-QUAL, com delineamento transversal. Os dados foram coletados por meio da aplicação de escala validada denominada Escala de Esperança de Herth (EEH), com o intuito de avaliar o nível de esperança parental e entrevista aberta, em profundidade, áudio-gravada, além da elaboração do ecomapa e genograma de esperança. Os participantes do estudo foram mães de crianças diagnosticadas com doença rara até os 2 anos de idade, em acompanhamento em uma unidade de referência do serviço de saúde do Distrito federal, e membros de grupos de mães alcançados por meio da estratégia de “bola de neve”. A aplicação da escala e a realização da entrevista ocorreram tanto de forma presencial quanto remota, por meio de chamadas de vídeo, a depender da disponibilidade do participante e do local de moradia. A análise dos dados provenientes da escala foi realizada de maneira descritiva, em consonância com as dimensões do instrumento, e as entrevistas foram analisadas com base no referencial teórico da Pesquisa de Narrativas, à luz do Interacionismo Simbólico. **Resultados:** Na etapa quantitativa participaram do estudo 16 mães, que responderam a Escala de Esperança de Herth (EEH). No que se refere aos escores obtidos e suas dimensões avaliativas, foi possível evidenciar que a maioria das participantes

apresentou um escore acima de 40 pontos (10 das 16) e apenas uma obteve escore abaixo de 30. A dimensão mais afetada diz respeito à Dimensão 2 - senso de “prontidão positiva” e expectativa, seguida da Dimensão 3 - interconexões consigo e com outros e da Dimensão 1 - senso interno de temporalidade e futuro, tendo entre elas uma diferença discreta de pontuação. Na etapa qualitativa foram elaborados o ecomapa e o genograma de esperança, além da realização da entrevista aberta, em profundida, com a participação de 10 mães da amostra inicial - 16. No que diz respeito ao ecomapa, os resultados demonstraram que as relações estabelecidas com a família extensiva, para além do núcleo central, se mostram como um suporte significativo, uma vez que outras redes de apoio são limitadas. Quanto ao genograma de esperança, a análise trouxe que as principais relações promotoras de esperança dizem respeito aos companheiros, pais e às próprias crianças diagnosticadas. No que tange os atributos de esperança, as mães identificaram em si mesmas e nos companheiros a maior parte das características, sendo os mais apontados a energia positiva e o carinho. As entrevistas em profundida revelaram quatro categorias temáticas: Compreendendo e aceitando a condição; Enfrentando a realidade da doença rara; Desenvolvendo força e esperança; Reconhecendo os aprendizados e transformações. A análise dos relatos trouxe que as mães vivenciam a descoberta da doença e a adaptação a ela como um processo que perpassa pela negação, adaptação e ajustes pessoais, até a aceitação da nova realidade. Esse processo tende a ser experimentado em fases e é permeado por desafios e pelo desenvolvimento e aplicação de estratégias de enfrentamento. **Considerações finais:** O estudo evidenciou que a descoberta da doença rara da criança impõe uma nova realidade de vida às mães. As experiências se alternam entre negativas e positivas. Elas precisam amplificar o papel de mãe para além da relação parental, tornando-se ordenadoras do cuidado, abdicando de outras identidades familiares e sociais para se dedicar à relação com a criança e as demandas que surgem com a condição. A partir dos resultados encontrados, a equipe de saúde, com destaque para o profissional enfermeiro, tem um importante papel de apoiar as mães quanto as expectativas geradas e no fortalecimento das relações de suporte, tanto familiares quanto sociais. Valorizar as transformações pessoais decorrentes da experiência e incentivar as conexões promotoras de esperança, assim como os atributos positivos influencia favoravelmente o fortalecimento emocional das mães e, conseqüentemente, o desenvolvimento de estratégias de enfrentamento e adaptação frente à doença.

Palavras-chave: Doença rara, esperança, experiência, criança, mãe

ABSTRACT

AURELIANO, A. P. S. C. **Coping, hope and resilience**: mothers' experiences facing rare children's diseases. 2024. Dissertation (Master's) – Department of Nursing, Faculty of Health Sciences, University of Brasília, Brasília, 2024.

Introduction: Rare diseases, as the name suggests, are difficult to diagnose and to determine effective treatment. Their causes are often unknown, and they usually last a child's entire life. When a pediatric patient is diagnosed with a rare disease, the family is disrupted, and a series of stigmas, fears and doubts becomes part of their daily lives. Considering that studies on the subject are scarce and that the experiences of mothers who are caregivers are relevant to improving and directing the care provided to the family, understanding the feelings and anxieties experienced in the caregiving process becomes relevant, since the new reality imposed by the conditions leads to a long-term trajectory and paths that are not always straightforward.

Objective: To understand the experiences of hope, coping and resilience experienced by women, mothers, through the conditions and care of children with a rare disease. **Method:** Quanti-QUAL mixed methods study, with a cross-sectional design. Data were collected through the application of the validated Herth Hope Index (HHI), with the aim of assessing the level of parental hope, and through an in-depth, audio-recorded open-ended interview, in addition to the development of an ecomap and hope genogram. Study participants were mothers of children diagnosed with a rare disease up to 2 years of age and being monitored at a reference unit of the health service of the Federal District and members of groups of mothers reached through "snowball" sampling. The scale was applied, and the interview was conducted either in person or remotely, depending on participants' availability and place of residence. Scale data were analyzed descriptively, and the interviews were analyzed based on the theoretical framework of narrative research, in light of Symbolic Interactionism. **Results:** In the quantitative stage, 16 mothers who answered the HHI participated in the study. Regarding the scores obtained and their evaluative dimensions, it was possible to show that the majority of participants presented a score above 40 points (10 of the 16), and only one obtained a score below 30. The most affected dimension concerns Dimension 2 (Sense of "positive readiness" and expectation), followed by Dimension 3 (Interconnections with oneself and others) and Dimension 1 (Internal

sense of temporality and future), with a slight difference in scores between them. In the qualitative stage, ecomap and hope genogram were prepared, in addition to conducting an open-ended, in-depth interview with the participation of 10 mothers from the initial sample - 16. Concerning the ecomap, the results demonstrated that the relationships established with the extended family, beyond the central nucleus, are shown to be a significant support, since other support networks are limited. Regarding the hope genogram, analysis showed that the main relationships that promote hope are related to partners, parents and the diagnosed children themselves. As for the attributes of hope, mothers identified most of characteristics in themselves and in their partners, with the most frequently mentioned being positive energy and affection. The in-depth interviews revealed four thematic categories: Understanding and accepting the condition; Coping with the reality of a rare disease; Developing strength and hope; Recognizing learning and transformations. The analysis of reports showed that mothers experience the discovery of the disease and the adaptation to it as a process that involves denial, adaptation and personal adjustments, until the acceptance of the new reality. This process tends to be experienced in phases and is permeated by challenges and the development and application of strategies. **Final considerations:** The study showed that the discovery of a rare disease in their children imposes a new reality on mothers. Experiences alternate between negative and positive. They need to expand their role as mothers beyond the parental relationship, becoming organizers of care, giving up other family and social identities to dedicate themselves to their relationship with children and the demands that arise with the diagnosis. Based on the results found, the health team, especially nurses, has an important role in supporting mothers regarding expectations generated and in strengthening family and social support relationships. Valuing personal transformations resulting from the experience and encouraging connections that promote hope as well as positive attributes favorably influences mothers' emotional strengthening and, consequently, the development of coping and adaptation strategies in the face of the disease.

Keywords: Rare disease, hope, experience, child, mother

RESUMEN

AURELIANO, A. P. S. C. **Afrontamiento, esperanza y resiliencia:** experiencias de madres frente a enfermedades infantiles raras. 2024. Disertación (Maestría) – Departamento de Enfermería, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Brasilia, Brasilia, 2024.

Introducción: Las enfermedades raras, como su nombre indica, son difíciles de diagnosticar y definir un tratamiento eficaz. Sus causas suelen ser desconocidas y su duración es, habitualmente, durante toda la vida del niño. Cuando a un paciente pediátrico se le diagnostica una enfermedad rara, la familia se trastoca y una serie de estigmas, miedos y dudas pasan a formar parte de su día a día. Considerando que los estudios sobre el tema son escasos y que las experiencias de las madres cuidadoras son relevantes para mejorar y orientar el apoyo familiar, comprender los sentimientos y deseos experimentados en el proceso de cuidado adquiere relevancia, dado que la nueva realidad que impone la condición conduce a una trayectoria de largo plazo y caminos que no siempre son rectos. **Objetivo:** Comprender las experiencias de esperanza, afrontamiento y resiliencia vividas por mujeres, madres, a través del condición y cuidado de un niño con una enfermedad rara. **Método:** Estudio de métodos mixtos Quanti-QUAL, con diseño transversal. Los datos se recolectaron mediante la aplicación de una escala validada denominada Herth Hope Scale (HEE), con el objetivo de evaluar el nivel de esperanza de los padres y una entrevista abierta, en profundidad y grabada en audio, además de la elaboración de un ecomapa y genograma de la esperanza. Las participantes del estudio fueron madres de niños diagnosticados con una enfermedad rara de hasta 2 años de edad, en seguimiento en una unidad de referencia del servicio de salud del Distrito Federal, e integrantes de grupos de madres alcanzadas a través de la estrategia “bola de nieve”. La aplicación de la escala y la entrevista se realizó tanto de forma presencial como a distancia, a través de videollamadas, dependiendo de la disponibilidad y lugar de residencia del participante. El análisis de los datos de la escala se realizó de forma descriptiva, de acuerdo con las dimensiones del instrumento, y las entrevistas fueron analizadas con base en el marco teórico de la Investigación Narrativa, a la luz del Interaccionismo Simbólico. **Resultados:** En la etapa cuantitativa participaron del estudio 16 madres, quienes respondieron la Escala de Esperanza de Herth (HHS). En cuanto a los puntajes obtenidos y sus dimensiones evaluativas, se pudo

evidenciar que la mayoría de los participantes obtuvo un puntaje superior a 40 puntos (10 de 16) y sólo uno tuvo un puntaje inferior a 30. La dimensión más afectada se refiere a la Dimensión 2 - sentido de “preparación positiva” y expectativa, seguida de la Dimensión 3 - interconexiones con uno mismo y con los demás y la Dimensión 1 - sentido interno de temporalidad y futuro, con una discreta diferencia en las puntuaciones entre ellas. En la etapa cualitativa se elaboró el ecomapa y el genograma de la esperanza, además de realizar una entrevista abierta y en profundidad, con la participación de 10 madres de la muestra inicial - 16. En cuanto al ecomapa, los resultados demostraron que las relaciones establecidas con la familia extensa, además del núcleo central, resultan un apoyo significativo, ya que otras redes de apoyo son limitadas. En cuanto al genograma de la esperanza, el análisis mostró que las principales relaciones que promueven la esperanza se refieren a la pareja, a los padres y a los propios niños diagnosticados. En cuanto a los atributos de la esperanza, las madres identificaron la mayoría de las características en sí mismas y en sus parejas, siendo las más mencionadas la energía positiva y el afecto. Las entrevistas en profundidad revelaron cuatro categorías temáticas: Comprensión y aceptación del condición; Frente a la realidad de las enfermedades raras; Desarrollar fuerza y esperanza; Reconocer aprendizajes y transformaciones. El análisis de los relatos mostró que las madres viven el descubrimiento de la enfermedad y la adaptación a ella como un proceso que involucra negación, adaptación y ajustes personales, hasta la aceptación de la nueva realidad. Este proceso tiende a vivirse en fases y está plagado de desafíos y del desarrollo y aplicación de estrategias de afrontamiento. **Consideraciones finales:** El estudio demostró que el descubrimiento de una rara enfermedad infantil impone a las madres una nueva realidad de vida. Las experiencias alternan entre negativas y positivas. Necesitan amplificar el papel de madre más allá de la relación parental, convirtiéndose en organizadoras del cuidado, renunciando a otras identidades familiares y sociales para dedicarse a la relación con el niño y las demandas que surgen con la condición. Con base en los resultados encontrados, el equipo de salud, con énfasis en el profesional de enfermería, tiene un papel importante en el apoyo a las madres respecto de las expectativas generadas y en el fortalecimiento de las relaciones de apoyo, tanto familiares como sociales. Valorar las transformaciones personales resultantes de la experiencia y fomentar conexiones que promuevan la esperanza, así como atributos positivos, influye favorablemente en el fortalecimiento emocional de las madres y, en consecuencia, en el desarrollo de estrategias de afrontamiento y adaptación a la enfermedad.

Palabras clave: Enfermedad rara, esperanza, experiencia, niño, madre

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 –	Frequência por faixa etária e sexo (Brasil)	30
Figura 2 –	Frequência por faixa etária e sexo (Distrito Federal)	31
Figura 3 –	Ecomapa M1	59
Figura 4 –	Genograma de Esperança M1	60
Figura 5 –	Ecomapa M2	61
Figura 6 –	Genograma de Esperança M2	62
Figura 7 –	Ecomapa M3	63
Figura 8 –	Genograma de Esperança M3	64
Figura 9 –	Ecomapa M4	65
Figura 10 –	Genograma de Esperança M4	66
Figura 11 –	Ecomapa M5	67
Figura 12 –	Genograma de Esperança M5	68
Figura 13 –	Ecomapa M6	69
Figura 14 –	Genograma de Esperança M6	70
Figura 15 –	Ecomapa M7	71
Figura 16 –	Genograma de Esperança M7	72
Figura 17 –	Ecomapa M8	73
Figura 18 –	Genograma de Esperança M8	74
Figura 19 –	Ecomapa M9	75
Figura 20 –	Genograma de Esperança M9	76
Figura 21 –	Ecomapa M10	77
Figura 22 –	Genograma de Esperança M10	78

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Síntese das fases de coleta de dados, de acordo com os objetivos propostos para cada etapa	43
Quadro 2 – Afirmações e Dimensões – Escala de Esperança de Herth (1992)	45
Quadro 3 – Categorias e subcategorias	48
Quadro 4 – Pontuações das questões da Escala de Esperança de Herth	51
Quadro 5 – Pontuações das dimensões da escala de Herth	52

LISTA DE SIGLAS

AB	Atenção Básica
BI	Business intelligence
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CID	Classificação Internacional de Doenças
CNS	Conselho Nacional de Saúde
DF	Distrito Federal
DG	Doença genética
DR	Doença rara
EEH	Escala de Esperança de Herth
FEPECS	Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciências da Saúde
GARD	Genetic and Rare Diseases Information Center
GM	Gabinete do Ministro
HHI	Herth Hope Index
HHS	Herth Hope Scale
IS	Interacionismo Simbólico
MS	Ministério da Saúde
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
Quali	Qualitativo
Quanti	Quantitativo
SU	Sistema Único de Saúde
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TP	Teste do Pezinho
UnB	Universidade de Brasília

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	22
2	JUSTIFICATIVA	25
3	OBJETIVOS	27
3.1	GERAL	27
3.2	ESPECÍFICOS	27
4	REVISÃO DE LITERATURA	28
4.1	DOENÇAS RARAS	28
4.2	TRIAGEM NEONATAL (TESTE DO PEZINHO)	32
4.3	EXPERIÊNCIA PARENTAL E ESPERANÇA	33
4.4	RESILIÊNCIA E ENFRENTAMENTO PARENTAL	36
5	METODOLOGIA	38
5.1	REFERENCIAIS TEÓRICOS E METODOLÓGICOS DO ESTUDO	38
5.1.1	Etapa quantitativa	38
5.1.2	Etapa qualitativa	39
5.1.3	Local do estudo	41
5.1.4	Participantes	42
5.1.5	Coleta de dados	43
5.1.6	Instrumento de coleta de dados quantitativos	44
5.1.7	Estratégias de coleta de dados qualitativos	46
5.1.8	Análise dos dados	47
5.1.9	Mixagem dos dados	49
5.1.10	Aspectos éticos	49
6	RESULTADOS	51
6.1	DADOS QUANTITATIVOS	51
6.1.1	Escalas de Esperança de Herth – EEH	51
6.2	DADOS QUALITATIVOS	53
6.2.1	Apresentação das mães e estrutura familiar	53
6.3	ECOMAPAS E GENOGRAMAS DE ESPERANÇA	58
6.3.1	Ecomapa M1	58

6.3.1.1	<i>Notas do ecomapa</i>	59
6.3.2	Genograma de Esperança M1	60
6.3.2.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	60
6.3.3	Ecomapa M2	60
6.3.3.1	<i>Notas do ecomapa</i>	61
6.3.4	Genograma de Esperança M2	62
6.3.4.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	62
6.3.5	Ecomapa M3	62
6.3.5.1	<i>Notas do ecomapa</i>	63
6.3.6	Genograma de Esperança M3	64
6.3.6.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	64
6.3.7	Ecomapa M4	64
6.3.7.1	<i>Notas do ecomapa</i>	65
6.3.8	Genograma de Esperança M4	66
6.3.8.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	66
6.3.9	Ecomapa M5	66
6.3.9.1	<i>Notas do ecomapa</i>	67
6.3.10	Genograma de Esperança M5	68
6.3.10.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	68
6.3.11	Ecomapa M6	68
6.3.11.1	<i>Notas do ecomapa</i>	69
6.3.12	Genograma de Esperança M6	70
6.3.12.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	70
6.3.13	Ecomapa M7	71
6.3.13.1	<i>Notas do Ecomapa</i>	71
6.3.14	Genograma de Esperança M7	71
6.3.14.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	72
6.3.15	Ecomapa M8	72
6.3.15.1	<i>Notas do ecomapa</i>	73
6.3.16	Genograma de Esperança M8	74
6.3.16.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	74

6.3.17	Ecomapa M9	74
6.3.17.1	<i>Notas do ecomapa</i>	75
6.3.18	Genograma de Esperança M9	76
6.3.18.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	76
6.3.19	Ecomapa M10	76
6.3.19.1	<i>Notas do ecomapa</i>	77
6.3.20	Genograma de Esperança M10	78
6.3.20.1	<i>Notas do Genograma de Esperança</i>	78
6.4	SÍNTESE DOS ACHADOS – ECOMAPAS	79
6.5	SÍNTESE DOS ACHADOS – GENOGRAMAS DE ESPERANÇA	79
6.6	EXPERIÊNCIA DAS MÃES FRENTE À DOENÇA RARA DA CRIANÇA	80
6.7	CATEGORIA 1: COMPREENDENDO E ACEITANDO A CONDIÇÃO	81
6.8	CATEGORIA 2 – ENFRENTANDO A REALIDADE DA DOENÇA RARA	84
6.8.1	Subcategoria 1 – Desafios diários	84
6.8.2	Subcategoria 2: (In)Segurança alimentar	87
6.8.3	Subcategoria 3: O novo normal – adaptação contínua	89
6.9	CATEGORIA 3 – DESENVOLVENDO FORÇA E ESPERANÇA	93
6.10	CATEGORIA 4 – RECONHECENDO OS APRENDIZADOS E AS TRANSFORMAÇÕES	94
7	DISCUSSÃO	96
8	CONSIDERAÇÕES FINAIS	104
	REFERÊNCIAS	106
	APÊNDICE A - PERGUNTAS NORTEADORAS UTILIZADAS NAS ENTREVISTAS COM AS MÃES	118
	ANEXO A - PARECER CONSUBSTANCIADO - COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA (CEP) DA FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DA UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA	119

ANEXO B - PARECER CONSUBSTANCIADO - COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA (CEP) DA FUNDAÇÃO DE ENSINO E PESQUISA EM CIÊNCIAS DA SAÚDE – FEPECS	120
ANEXO C – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – TCLE	121
ANEXO D - TERMO DE CESSÃO DE USO DE IMAGEM E/OU VOZ PARA FINS CIENTÍFICOS E ACADÊMICOS	123
ANEXO E – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA ENTREVISTAS VIRTUAIS – TCLE	125
ANEXO F - ESCALA DE ESPERANÇA DE HERTH	127
ANEXO G – ECOMAPA	128
ANEXO H – GENOGRAMA DE ESPERANÇA	129

1 INTRODUÇÃO

No Brasil, uma doença é considerada rara quando atinge até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos (Felix *et al.*, 2022), e estima-se que aproximadamente 13 milhões de pessoas sejam afetadas por alguma condição rara¹. Considerando dados recentes, estima-se que existam entre 6 e 8 mil doenças raras distintas, e que 6 a 10% da população mundial viva com algum diagnóstico raro (Atkins; Padgett, 2024). Aproximadamente 80% dessas doenças têm sua origem na cadeia genética do paciente, podendo também ser considerada como uma doenças gênicas ou genéticas (DG), sendo, ainda, caracterizadas como crônicas, ou seja, permanecerem ao longo da vida (Wakap *et al.*, 2020; Whitehead *et al.*, 2022).

Com o progresso tecnológico e científico na área genética, foi ampliada a possibilidade de conhecer melhor esse universo. Constatou-se, até o momento, que as alterações genéticas em um ou mais cromossomos representam entre 3 e 4% dos nascimentos, ocasionando uma doença rara. Outras causas estão ligadas a infecções (bacterianas ou virais) ou alergias, ou a processos degenerativos, proliferativos ou tóxicos (produtos químicos, radiações etc.) (Luz; Silva; DeMontigny, 2015).

Em 2001, o Ministério da Saúde criou o Programa Nacional de Triagem neonatal (PNTN) (Brasil, 2001), objetivando definir de forma clara os exames para detecção de anormalidades no metabolismo do recém-nascido. De lá para cá, a Triagem Neonatal vem sendo reformulada e, em 2021, foi instituído o Teste do Pezinho Ampliado, a fim de alargar o escopo de doenças rastreáveis para 50 (Brasil, 2021).

Compreendendo as peculiaridades das doenças raras e o quanto elas impactam na vida do paciente e seus familiares, especialmente crianças, em 2014 foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que traz desde as etapas diagnósticas até os caminhos para tratamento, acompanhamento e reabilitação, por meio das linhas de cuidado (Brasil, 2014).

O manejo de uma doença considerada rara enfrenta dificuldades. Assim se dá por serem doenças que acometem poucas pessoas na população e não costumam ter seus fluxos e encaminhamentos bem estabelecidos pelos sistemas de saúde, além de contar com poucos

¹ RARAS. Repositório de dados (Lattes Data). Disponível em: <https://raras.org.br/recursos-digitais/repositorio-dados>. Acesso em: 3 out. 2024.

profissionais com experiência. Ao contrário de muitos indivíduos com doenças mais comuns, os indivíduos com doenças raras enfrentam frequentemente uma falta de conhecimento e compreensão por parte dos profissionais de saúde e de assistência social (McMullan *et al.*, 2021), bem como um diagnóstico prolongado e tardio (Vandeborne *et al.*, 2019).

A condição de uma DR em crianças tende a provocar alterações no cotidiano familiar, fazendo emergir comportamentos e sentimentos ímpares que traduzem o impacto do enfrentamento com essa nova condição. Os pais se deparam com a necessidade de readaptar os papéis de seus membros, assumirem novas responsabilidades previamente esperadas quando se tem um filho, e de buscar serviços sociais e de saúde que lhes ofereçam apoio social, financeiro e emocional (Baumbusch; Mayer; Sloan-Yip, 2019; Boettcher *et al.*, 2021).

Dadas as características particulares, as doenças consideradas raras constituem uma experiência contínua de aprendizagem, uma vez que os pais e, em sua grande maioria, as mães, passam a exercer o papel de cuidadoras e ordenadoras do cuidado junto à criança, o que requer novos aprendizados, estabelecimento de relações com redes de apoio e com a rede de saúde, tendo em vista que a DR é crônica e incurável, ou seja, a realidade é perene e demanda das mães estratégias de adaptação e ajustamento (Bennett; Duke; Richardson, 2023; Oliveira *et al.*, 2021).

Os impactos da condição para as mães se estendem desde questões pessoais e emocionais até questões relacionais, sociais e de funcionalidade de vida (Gómez-Zúñiga *et al.*, 2021). A experiência materna e parental passa por uma transformação de identidade e essa mudança é permeada por desafios diários que se apresentam não somente pela condição clínica da criança e suas demandas de saúde, mas também por questões mais amplas que envolvem o contexto social, cultural e familiar, e que necessitam de administração por parte das mães (Leite *et al.*, 2021; Sandilands; Williams; Rylands, 2022).

Enfrentar esses desafios exige habilidades que podem ser desenvolvidas ou aprimoradas. Tais habilidades são carregadas das vivências anteriores e das interações estabelecidas pelas mães, tanto com o meio interior quanto com o exterior. Conhecer e estimular pensamentos e atitudes que promovam o enfrentamento positivo por parte das mães faz com que elas estejam mais propensas a acolher a nova condição de vida imposta pela condição (Aguiar; Morais, 2022).

Em revisão de escopo sobre o tema, fruto do processo de pesquisa durante o presente mestrado, registrada sobre o protocolo “<https://osf.io/2kvds/>” no *Open Science Framework* e submetida ao periódico *Journal of Child Health Care* intitulada “Esperança e enfrentamento parental frente a doença rara da criança: revisão de escopo”, identificou-se que a condição da doença rara em crianças promove sentimentos diversos nos pais, que se veem em um contexto completamente desconhecido e que exige pronta adaptação e ação para atender às demandas que surgem. Evidenciou-se que a esperança parental pode ser promovida ou ameaçada, e estratégias de enfrentamento são aplicadas considerando as capacidades individuais. A promoção da esperança acontece a partir da manutenção de uma visão otimista, uso da fé e das crenças para fortalecimento e resiliência, racionalização do diagnóstico e autoconfiança. As ameaças provêm de sentimentos de isolamento e solidão, culpa, medo, incertezas, sensação de incapacidade e angústia em relação à qualidade de vida e ao tempo de vida da criança. As estratégias de enfrentamento são expandidas por meio da presença de redes de apoio, busca de informações, manutenção da normalidade e convívio social, participação nas decisões de saúde, formação de vínculo com a equipe, dentre outras (Aureliano; Silveira; Lima, 2023).

A partir das evidências e lacunas identificadas na literatura, esse estudo parte dos pressupostos que: (1) as mulheres que são mães são as que, predominantemente, assumem as responsabilidades e as demandas que surgem mediante a condição de uma doença rara e na criança, mesmo quando a função parental é compartilhada com o homem, pai, companheiro ou outras pessoas da família; (2) a esperança promove enfrentamento e é fator de resiliência materna, parental e familiar; (3) a esperança materna e parental pode ser promovida ou ameaçada nas interações sociais em família e na comunidade; (4) esperança materna e parental pode ser promovida ou ameaçada nas interações com os profissionais de saúde; (5) a identidade materna sofre mudanças a partir do contexto da doença rara; e (6) o partilhar de informações e decisões do cuidado promove fortalecimento e enfrentamento positivo para as mães.

Frente ao exposto, e tendo em consideração que as mães são as principais responsáveis pelos cuidados com os filhos com condições raras, esse estudo parte da seguinte questão de pesquisa: como as mulheres que são mães experienciam a condição, a esperança, o enfrentamento e a resiliência mediante a doença rara da criança?

2 JUSTIFICATIVA

Tendo em vista a complexidade que envolve a doença rara, sua trajetória diagnóstica e terapêutica, além dos estigmas atrelados à condição, tornar mais saudável e próxima a relação que existe entre a mãe, a criança e a sistema de saúde é imprescindível para que o processo seja mais amigável para todos. Sentimentos como medo da morte da criança, o desconhecimento sobre a doença, os tratamentos e como será daqui em diante são falas presentes nas mães frente à essa realidade (Cabeça; Melo, 2020).

Chung *et al.* (2022) afirmam que as incertezas quanto ao que pode acontecer e as necessidades decorrentes da condição e condutas terapêuticas tendem a influenciar os aspectos emocionais e de saúde dos cuidadores. Cada indivíduo vai lidar com essas influências de forma diferente. Suas experiências pessoais, relacionais e suas crenças irão interferir na compreensão, absorção e atitude frente aos desafios impostos (Martins; Reis, 2022).

A chegada de uma criança diferente daquele sonhado ou idealizado requer das mães um período de ajustamento pessoal, a fim de se reconhecer como mãe de uma criança atípica (Londero *et al.*, 2021). Esse ajustamento é permeado por desafios inerentes à condição clínica e às necessidades de apoio e cuidado por parte da criança. Quando associados a uma rede de apoio debilitada, ou mesmo a fragilidades das mães, o enfrentamento passa a ser ainda mais difícil.

Sendo a esperança tida como uma força vital e impulsionadora (Carvalho; Duarte; Charepe, 2022), a presença ou a falta dela impacta diretamente na resiliência parental e no enfrentamento às adversidades. Compreender os sentimentos de esperança das mães, as estratégias aplicadas para trilhar o novo caminho e as formas de adaptação que foram desenvolvidas permite que as intervenções em saúde sejam direcionadas a promover sentimentos positivos e fortalecedores, o que é condição para aprimorar as capacidades positivas e proativas das mães enquanto cuidadoras de seus filhos.

Diante disso, este trabalho permitirá que a equipe de saúde desenvolva ou aperfeiçoe habilidades de cuidados para além da assistência clínica direcionada ao código da Classificação Internacional de Doenças (CID) que define a condição da criança, proporcionando acolhimento à mãe que passa a ser a cuidadora principal e, muitas vezes, única. Os profissionais terão a oportunidade de enfatizar atitudes promotoras de esperança e resiliência e mitigar aquelas que

podem ser prejudiciais ao enfrentamento positivo, além de estimular a busca de estratégias de comunicação individualizadas e o vínculo entre a mãe e a equipe referência nos cuidados em saúde da criança.

3 OBJETIVOS

3.1 GERAL

Compreender as experiências de esperança, enfrentamento e resiliência vivenciadas por mulheres que são mães, mediante a condição e cuidado da criança com doença rara.

3.2 ESPECÍFICOS

- a) Aprender sobre as mães, suas estruturas e dinâmicas familiares;
- b) Avaliar a autoconcepção e percepção de esperança materna mediante a condição da doença rara da criança e seus desdobramentos na trajetória de cuidado;
- c) Identificar os recursos, os atributos de esperança e as relações em esperança presentes na família;
- d) Descrever a experiência materna de esperança, de enfrentamento e de resiliência na trajetória da doença rara da criança;
- a) Aprender sobre os desafios e necessidades das mães e da família passíveis de serem acolhidas e atendidas pela equipe de saúde e propor intervenções neste sentido.

4 REVISÃO DE LITERATURA

4.1 DOENÇAS RARAS

Uma doença é caracterizada como rara quando afeta uma pequena parcela da população de pacientes. A classificação de uma doença rara (DR) muda conforme as características do país e o tamanho da sua população (Shukla *et al.*, 2023). Nos Estados Unidos, as DRs são classificadas como aquelas doenças que afetam menos de 200 mil pessoas², enquanto na União Europeia, o conceito se aplica quando a doença afeta menos de 1 em 2000 pessoas (Márquez, 2022). No Brasil, uma doença é considerada rara quando atinge até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos. Uma proporção de 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos (Brasil, 2014).

O centro de informações e acompanhamento sobre DRs, *Genetic and Rare Diseases Information Center* (GARD) informa que o termo raro acaba por não apresentar os números reais de ocorrências desse tipo de diagnóstico, considerando que 1 a cada 10 pessoas é afetada, o que demonstra a magnitude desse escopo de doenças. Apoiando-se neste dado, não só é possível perceber o alto número de pessoas que receberam o diagnóstico, mas também a quantidade de outras pessoas que cuidam ou conhecem alguém com DR. Importante destacar que uma grande porcentagem das doenças tidas como raras afeta crianças e quase metade das que são conhecidas tem seu início na infância (Dodge *et al.*, 2011).

No Brasil, as DRs são classificadas a partir da sua origem, que pode ser genética ou não genética, ou Eixo I e Eixo II, respectivamente (Brasil, 2014). Os eixos são organizados em grupos; o eixo I engloba os grupos a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; e c) erros inatos do metabolismo; o eixo II é formado pelos grupos das doenças a) infecciosas; inflamatórias; e c) autoimunes (Brasil, 2014).

Em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com doenças raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde – (SUS), por meio da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014 (consolidada no Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação nº 2, de 28 de setembro de 2017).

² ORPHANET. Knowledge on rare diseases and orphan drugs. **Orphanet**. [202?]. Disponível em: <https://www.orpha.net/en/other-information/about-orphan-drugs?stapage=usa>. Acesso em: 6 out. 2024.

A política teve como fundamento a identificação e reconhecimento das necessidades assistenciais da população que é afetada por alguma DR, e tem como principais objetivos melhorar o acesso aos serviços de saúde e informação de qualidade, reduzir incapacidades oriundas da doença e contribuir para uma melhor qualidade de vida das pessoas com o diagnóstico (Brasil, 2014). O cuidado eficaz, acesso rápido às informações confiáveis, continuidade assistencial, apoio aos cuidadores, suporte para o autocuidado, compartilhamento de decisões em saúde, suporte emocional e atenção às individualidades são focos de atenção descritos na política.

Também em 2014, a partir do estabelecimento da Política, foram descritas as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS), que estabelece estratégias e ações voltadas para o cumprimento do cuidado voltado aos pacientes com essa condição, seus familiares e cuidadores, e deve ser utilizado em âmbito nacional, considerando o desenho das linhas de cuidado para as DRs. Objetivando atender os pacientes em todo o contexto de saúde, a linha de cuidado amplo das DRs envolve a Atenção Básica, Atenção Domiciliar e Atenção Especializada Ambulatorial e Hospitalar, com desdobramentos que vão desde o primeiro acolhimento, exames, tratamento, reabilitação e aconselhamento genético (Brasil, 2014).

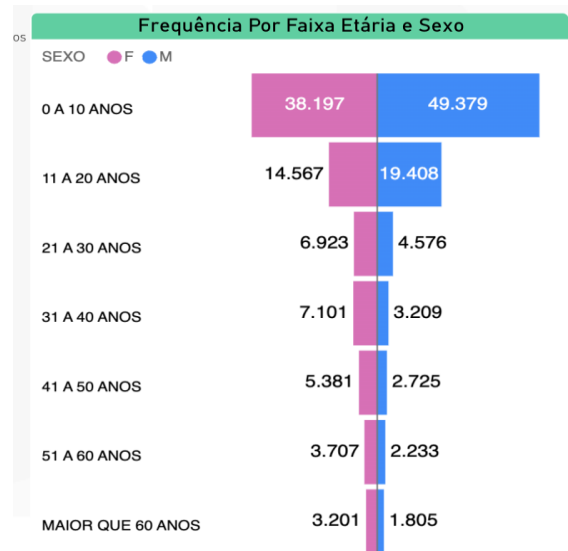
Tendo em vista que as DRs são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição, a organização e ordenação do cuidado são essenciais para melhor acolhimento e conduta (Dellve *et al.*, 2006; Zurynski *et al.*, 2008). Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias. De modo geral, tais doenças são crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias (McConkie-Rosell *et al.*, 2018).

Uma pesquisa em andamento, organizada pela instituição Rede Nacional de Doenças Raras, com pacientes que passaram pelos serviços de referências espalhados pelo Brasil, no período de 2018 a 2023, demonstrou 17842 diagnósticos. O diagnóstico prevalente é o de Fenilcetonúria, registrado na Nomenclatura ORPHA e Classificação de Doenças Raras como ORPHA:716, seguido pelo diagnóstico de Neurofibromatose, ORPHA:636 (Orphanet 2021).

Predominantemente, o diagnóstico é dado a partir de alterações clínicas, seguido por exames confirmatórios.

A frequência de DR por sexo é mais prevalente no sexo masculino e a ocorrência de casos tem predominância na faixa etária entre 0 e 10 anos, conforme evidencia a figura abaixo:

Figura 1 - Frequência por faixa etária e sexo (Brasil)



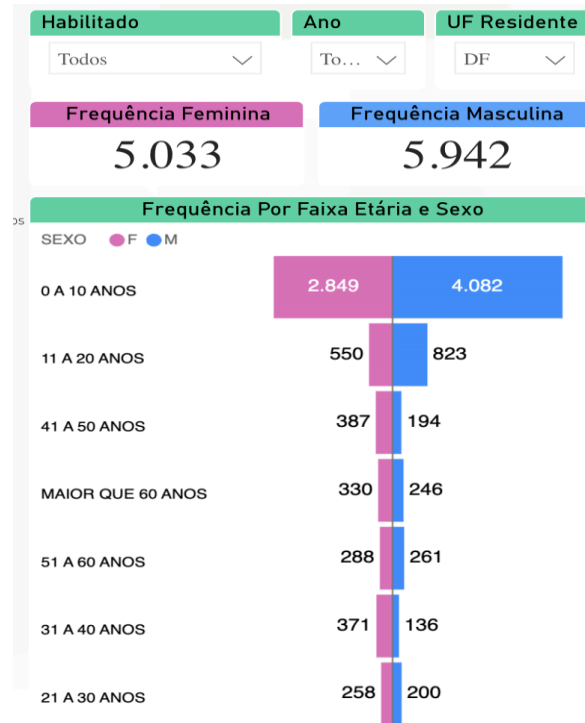
Fonte: SIASUS em 09/2024 - Produção 2017 até Julho 2024

Fonte: SIASUS (2024)³.

No Distrito Federal, os números seguem a tendência nacional, como mostra a figura 2:

³ BRASIL. Mapa Estabelecimentos por Habilitação. **Ministério da Saúde**. Brasília, [202?]. Disponível em: <https://app.powerbi.com/view?r=eyJrIjoiYTllODVmMTItNTM3MS00OGJiLWFKMDMtMWRjMTkyMjQwMTg2IiwidCI6IjMyMjU1NDBiLTAzNDMtNGI0Ny1iMzk2LTlmMTYxZTdiODMyMyJ9>. Acesso em: 6 out. 2024.

Figura 2 - Frequência por faixa etária e sexo (Distrito Federal)



Fonte: SIASUS em 09/2024 - Produção 2017 até Julho 2024

Fonte: SIASUS (2024)⁴.

Em consonância com o gráfico acima, dados afirmam que três em cada quatro doenças raras se manifestam durante a infância. Entre elas, a fibrose cística, atrofia muscular espinhal, distrofias musculares, síndrome do x-frágil, hemofilias, talassemias e anemia falciforme (Fiocruz, 2022).

O intervalo de tempo mais prevalente entre o início dos sintomas e a confirmação do diagnóstico se dá entre 1 e 3 anos. Segundo dados coletados em pesquisa nacional, as doenças mais prevalentes na infância, com detecção proveniente da triagem neonatal, são a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito, seguidos da fibrose cística⁵.

⁴ BRASIL. Mapa Estabelecimentos por Habilitação. **Ministério da Saúde**. Brasília, [202?]. Disponível em: <https://app.powerbi.com/view?r=eyJrIjoiYTllODVmMTItNTM3MS00OGJiLWFKMDMtMWRjMTkyMjQwMTg2IiwidCI6IjMyMjU1NDBiLTAzNDMtNGI0Ny1iMzk2LTMxMTYxZTdiODMyMyJ9>. Acesso em: 6 out. 2024.

⁵ CENÁRIO de doenças raras no Brasil. **Raras. Org**. [202?]. Disponível em: <https://apps.raras.org.br:8502/>. Acesso em: 6 out. 2024.

O Ministério da Saúde estrutura o cuidado das doenças raras em linha, que tem seu início na Atenção Primária, seguindo até a Atenção Domiciliar e passando pela Atenção Especializada e os Centros Especializados em Reabilitação, conforme a necessidade clínica da criança e as particularidades de cada família. A Caderneta do Raro (Brasil, 2022) é um instrumento desenvolvido para apoiar, organizar e orientar sobre as doenças raras e seu itinerário terapêutico, trazendo informações pertinentes e em linguagem acessível acerca das doenças, os caminhos a serem percorridos e algumas orientações clínicas.

4.2 TRIAGEM NEONATAL (TESTE DO PEZINHO)

O Ministério da Saúde, em 2001, criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) por meio da Portaria nº 822, de 6 de junho de 2001 (Brasil, 2001). O programa foi instituído levando em consideração o Programa de Diagnóstico precoce do Hipotireoidismo Congênito e Fenilcetonúria (Brasil, 1992), datado de 1992 e criado por meio da Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro deste ano, que incorporou o teste do pezinho ao Sistema Único de Saúde (SUS) como prática obrigatória a ser realizada em todos os recém-nascidos. Somado a isso, viu-se a necessidade de definir e ampliar as inúmeras doenças congênitas, sua frequência na população, possibilidades de tratamento e benefícios à saúde pública.

Primariamente, o Programa, também conhecido puramente como Teste do Pezinho (TP), tinha como objetivo se ocupar da triagem e detecção de casos suspeitos, seguido da confirmação diagnóstica e tratamento das seguintes doenças congênitas: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, deficiência de biotinidase e fibrose cística, de forma faseada e observando os diferentes níveis de organização da rede assistencial (Brasil, 2001).

A facilidade na coleta do material e o constante aumento no número de locais para realização do exame tem proporcionado acesso diagnóstico e intervenções antecipadas assertivas para os pacientes. Em 2021, por intermédio da Lei nº 14.154, de 26 de maio deste ano, a abrangência de triagem do Teste do Pezinho foi ampliada e sua implementação também acontece de forma escalonada, em 5 etapas progressivas e por grupo de doenças (Brasil, 2021).

A ampliação de que trata a Lei 14.154/2021 objetiva o rastreamento de 50 doenças, subdivididas em 14 grupos. A primeira etapa inclui doenças relacionadas ao excesso de

fenilalanina, doenças relacionadas à hemoglobina e a toxoplasmose congênita. Para a segunda etapa, espera-se a identificação de níveis elevados de galactose no sangue, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo de ureia e distúrbios de betaoxidação de ácidos graxos. A terceira etapa permitirá a inclusão de doenças que afetam o funcionamento celular. Doenças relacionadas a problemas genéticos no sistema imunológico serão rastreadas na quarta etapa e, por fim, a quinta etapa contará com a testagem da atrofia muscular espinhal (Brasil, 2021).

Ainda que as políticas e normativas tenham como objetivo o pleno cumprimento do que determina o PNTN, Mendes *et al.* (2020) trouxeram em seu estudo que persiste a necessidade de apresentação e orientação às mães quanto a realização do teste e o período adequado para a coleta, tendo em vista que isso impacta nos resultados obtidos, principalmente para aquelas que não estão em maternidades que são postos de coleta. Os autores ainda relatam sobre a heterogeneidade da cobertura nos estados brasileiros e sugerem campanhas para divulgação.

Arduini *et al.* (2017) já apontavam sobre o fato de que as puérperas gostariam de receber melhores esclarecimentos sobre o TP, especialmente no que tange ao período adequado de coleta, imediatamente seguido pelas doenças passíveis de identificação. O mesmo resultado foi apontado em estudo desenvolvido por Garcia, Ferreira e Oliveira (2007), que demonstra o interesse das mães pelas informações.

4.3 EXPERIÊNCIA PARENTAL E ESPERANÇA

A experiência não é definida pelo que se passa no mundo exterior, mas ao que se passa individualmente às pessoas. Cada indivíduo vivencia situações particulares diariamente, seja em casa, no trabalho, na rua, em ambientes familiares ou não. Tais situações podem influenciar a forma do comportamento, o pensar e o significar a respeito de determinado assunto (Bondía, 2002; Santos, 2015).

Ao se pensar na experiência parental no contexto do adoecimento infantil, a complexidade da doença, diagnóstico e tratamento em ambientes multifacetados parece ser um antecedente à experiência parental que promove sentimentos de incerteza e desesperança (Malin; Johnson, 2019). Tais sentimentos podem ser ampliados quando influenciados pelo contexto familiar, social, ambiental e assistencial (Shannon; Lee, 2008; Kerr; Haas, 2014; Chaney *et al.*, 2016; Hayeems *et al.*, 2017).

Baumbusch, Mayer e Sloan-Yip (2019) apresentam dados a respeito dos sentimentos que envolvem a experiência de cuidar de uma criança com doença rara, ocasionando impacto na saúde e bem-estar emocional dos pais, o que é intensificado pelas incertezas e incapacidade em fazer planos. Inserido no contexto da condição de uma doença crônica ou rara, a vida dos pais se modifica de forma drástica, e passa a ser guiada pela doença e seu tratamento, o que implica em um percurso repleto de adversidades (Silva *et al.*, 2018).

A mudança vivenciada, a partir da realidade de ser mãe de uma criança diagnosticada com doença rara, implica em como essa mãe se vê diante da situação (Martins; Reis, 2022). A experiência é tão intensa e interiorizada que, muitas vezes, a mãe se coloca no lugar da criança, vivendo como se a condição fosse dela. Canguilhem (2012) aponta que a dimensão de saúde e doença recebe o significado atribuído a partir da experiência de cada indivíduo.

Os sentimentos que delineiam a experiência frente à condição de adoecimento são uma mistura de insegurança, revolta, angústia, tristeza, ansiedade e raiva (Cunha; Blascovi-Assis; Fiamenghi Jr., 2010). A notícia de uma criança atípica contraria toda a expectativa dos pais. Neste cenário, a parentalidade ganha novo significado, trazendo questionamentos e inseguranças novas, constituindo um processo de preparação e, conseqüentemente, aceitação da condição pelos pais (Silva; Dessen, 2001).

Após a confirmação da doença, a etapa de reorganização do sistema familiar se faz presente e necessária, pois as demandas excepcionais sempre irão requisitar uma dedicação de tempo e atenção maior (Henn; Piccinini; Garcias, 2008). Diante da situação, os pais tentam encontrar alicerces que possam impulsionar ou sustentar as atitudes de seguir em frente a fazer o que precisa ser feito. Considerando que a esperança pode ser entendida como uma força vital (Silveira *et al.*, 2023), ela pode ser uma estratégia para otimizar pensamentos e atitudes positivas.

Dufault e Martocchio (1985) definem a esperança como um processo dinâmico e multidimensional, que busca realizar um objetivo alcançável, relevante para o indivíduo. Para essas autoras, a esperança pode ser diferenciada entre esperança generalizada e esperança particularizada. A primeira é entendida como um anseio mais indefinido e global e a segunda se aplica a um objetivo específico (Scioli, 2020). Em complemento ao conceito multidimensional apresentado por Dufault e Martocchio (1985), Doe (2020) apresentou como resultado de sua pesquisa que a esperança pode ser entendida como um estado de ser, uma

disposição pessoal, um instinto, um estado de espírito. Todas essas características podem ser estimuladas e promovidas, a fim de encontrar um resultado positivo frente a situações adversas.

Snyder (2002) apresenta a esperança como um construto mental para objetivos com implicações afetivas e comportamentais, ou seja, uma condição básica para a presença de esperança é ter algo pelo qual esperar – uma meta ou metas. Ela antecipa o progresso no sentido do cumprimento dos objetivos, sendo influenciada pelo resultado do avanço ou retrocesso, o que leva a alterações nos níveis de esperança do indivíduo (Feldman; Rand; Kahle-Wroblewski, 2009 *apud* Corn; Feldman; Wexler, 2020).

Uma vez que a esperança pode ter variações, a depender do contexto e do momento, ela também pode e deve ser avaliada. Após pesquisar e avaliar instrumentos de medição de esperança disponíveis, Herth (1992) compreendeu a influência multidimensional sofrida pela esperança e, adaptando instrumento já desenvolvido anteriormente, projetou escala de mensuração da esperança em diferentes estados de esperança do indivíduo, denominado Herth Hope Index (HHI), composto por 12 frases afirmativas, com variação de resposta de 1 a 4, em formato de escala Likert. As afirmações permitem avaliação das dimensões de esperança a qualquer tempo.

Tendo em vista que os níveis de esperança apresentam variação, estudos demonstram que intervenções promotoras de esperança podem ser aplicadas a fim de aumentar tais níveis e melhorar a resposta individual frente aos desafios vivenciados. Carvalho *et al.* (2019) evidenciaram, por meio de uma revisão de escopo, que diferentes práticas de estímulo e promoção de esperança são aplicadas nos cuidados em saúde com resultados positivos, ainda que a mensuração desse sentimento não seja uma prática na assistência. Henriques *et al.* (2023) apontam que a análise da esperança e a clareza em seus conceitos pode contribuir positivamente na prática do cuidado e impactar na promoção da esperança para os pacientes.

Carvalho, Duarte e Charepe (2022), por sua vez, estendem o impacto da promoção da esperança aos pais e cuidadores, demonstrando que o aumento dos níveis de esperança permitirá aos pais aliviarem a tensão criada frente ao adoecimento da criança, além da reconciliação com o contexto de incertezas, encontrando a normalidade e atribuindo um novo significado às suas experiências, estabelecendo, portanto, novas posturas frente ao fato.

4.4 RESILIÊNCIA E ENFRENTAMENTO PARENTAL

A Psicologia aponta que a esperança pode estar relacionada com a resiliência (Gallagher; Lopez, 2017). Ainda no contexto da Psicologia, Yunes, Mendes e Albuquerque (2005) afirmam que a resiliência fala sobre a competência do indivíduo em transpor crises e situações estressoras de forma positiva. Pesce *et al.* (2004) e Assis, Pesce e Avanci (2006) consideram que a resiliência é um processo dinâmico, onde as influências pessoais e provenientes do ambiente se relacionam de maneira recíproca, levando o indivíduo a escolher qual a melhor atitude a ser considerada no determinado contexto e situação.

Angst (2009 *apud* Basílio, 2022) aponta que a resiliência, normalmente, é definida pela capacidade que uma pessoa tem para prevenir, minimizar ou superar efeitos adversos, o que resulta em transformação e fortalecimento. No contexto familiar, Walsh (2012) determina que a resiliência envolve o potencial de recuperação, reparação e crescimento em situações de desafios, vivenciadas pela família.

Assim como a esperança, a resiliência não é estática, mas um processo dinâmico que atravessa as relações estabelecidas pela pessoa com ela mesma e com o meio, sendo, então, resultado dessas interações (Carmo, 2019). Desse modo, infere-se que a resiliência também pode ser estimulada e fomentada para resultar em atitudes positivas e apoiadas na recuperação e crescimento. A forma como cada pessoa se coloca diante dos desafios orienta para a definição de estratégias de enfrentamento e adaptação.

No cenário de adoecimento da criança, o enfrentamento dos pais está fortemente ligado ao estado emocional e a percepção destes diante das dificuldades, e em como será o processo de ajustamento (Londero *et al.*, 2021). O nascimento de uma criança com alguma condição clínica que impacte na qualidade de vida, ou tempo de vida, acaba por ocasionar uma transformação familiar, que vem de forma abrupta e perene. Entende-se, então, que a partir desse fato, tudo será diferente, pois serão muitos os desafios e o estresse enfrentados diariamente pela família no cuidado com a criança (Heywood, 2010; Franco, 2016).

Menezes *et al.* (2018) evidenciam que os sentimentos de esperança, otimismo, força espiritual e fé são importantes ferramentas de enfrentamento de situações adversas que impulsionam as famílias a projetar um futuro positivo. Os pais associam sua firmeza e obstinação em superar e enfrentar os desafios à força e resistência que carregam e que

estabelecem como estratégia, na medida em que estas características servem como um amortecedor para aliviar os efeitos negativos dos estressores e das demandas oriundas da doença da criança (McCubbin *et al.*, 1996 *apud* Silveira; Angelo, 2006; Caples; McCarthy; Savage, 2023).

5 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de métodos mistos Quanti-Quali, com delineamento transversal. Os estudos mistos têm como premissa o uso de técnicas qualitativas e quantitativas, simultaneamente ou em momentos diferentes, o que permite melhor compreensão de processos complexos (Martha; Sousa; Mendes, 2007; Creswell; Clark, 2013). Para compreender o contexto experiencial de um indivíduo, há que se lançar mão de diferentes oportunidades de conhecimento e consideração do que é narrado ou registrado em instrumento de pesquisa, por meio de análise de interações, cotidiano e modos de se comunicar (Gibbs, 2009; Silva *et al.*, 2022).

Segundo Creswell e Clark (2013), o método misto requer a definição de quatro pontos de destaque: o nível de interação entre os elementos, a prioridade relativa dos elementos, o momento certo de aplicação dos elementos e os procedimentos para a mistura dos dados. Após o estabelecimento dos pontos principais, foi adotado o tipo de projeto paralelo convergente, que, segundo os autores, segue quatro passos:

1. coleta simultânea e independente dos dados qualitativos e quantitativos;
2. análise dos dois conjuntos de dados separada e independentemente, utilizando-se procedimentos analíticos quantitativos e qualitativos usuais;
3. alcance do ponto de interface, onde, com os dois conjuntos de dados coletados, ocorre a fusão dos resultados dos dois conjuntos;
4. interpretação dos dados, compreendendo até que ponto e de quais maneiras os dois conjuntos de dados são convergentes, divergentes ou se relacionam um com o outro.

5.1 REFERENCIAIS TEÓRICOS E METODOLÓGICOS DO ESTUDO

5.1.1 Etapa quantitativa

Esta etapa teve como objetivo avaliar os níveis de esperança das mães e as dimensões mais impactadas frente a condição da doença rara da criança. Para tanto, elegeu-se a Escala de Esperança de Herth (EEH) (Herth, 1992; Sartore; Grossi, 2008).

A Escala de Esperança de Herth teve como base teórica os construtos desenvolvidos por Vaillot (1970), Watson (1979), Miller (1985), Hickey (1986), Kim (1989), Foot *et al.* (1990), Fan-an e Popovich (1990), Hall (1990) e Herth (1989, 1990a), acerca da correlação da esperança, seus níveis e os resultados em saúde, considerando, ainda, a preocupação dos profissionais em promover sentimentos de esperança para os pacientes (Herth, 1992).

Avaliando instrumentos de medição de esperança já existentes, Herth (1992) evidenciou lacunas de conceitos relevantes para a compreensão do senso global de esperança, esperança apesar dos relacionamentos existentes (presentes ou não), esperança no sentido de estar disponível e engajado frente aos relacionamentos e, por fim, esperança como potencial para controlar emoções e respostas comportamentais como resposta a experiências, o que possibilitou o uso da escala em situações diversas de adoecimento.

A Escala de Esperança de Herth (EEH) ou *Herth Hope Index* (HHI) foi elaborada em 1992 por Kaye Hert, enfermeira registrada, a fim de suprir uma necessidade da enfermagem em avaliar a esperança dos pacientes em cuidados clínicos. A escala utilizada neste estudo é uma adaptação da Herth Hope Scale (HHS), desenvolvida pela mesma autora (Sartore; Grossi, 2008). A adaptação buscou apreender a multidimensionalidade da esperança, considerando seu construto interacional e complexo (Snyder, 2002), além das dimensões determinadas por Herth (1992), que podem ser compreendidas na população sob cuidados assistenciais. São elas: senso interno de temporalidade e futuro (1), senso de “prontidão positiva” e expectativa (2), interconexões consigo e com outros (3).

A mesma escala pode ser utilizada para compreender e avaliar os níveis de esperança em pessoas dentro do contexto de doença, como a amostra deste estudo. Além de avaliar os níveis de esperança, a escala permite apontar focos de ação para promoção desta esperança, a depender da pontuação obtida em cada pergunta e dimensão (Sartore; Grossi, 2008).

5.1.2 Etapa qualitativa

Objetivando compreender de maneira aprofundada as experiências das mães frente a condição da doença rara da criança, o referencial teórico do Interacionismo Simbólico (IS) foi escolhido. O Interacionismo Simbólico tem como premissa o respeito ao indivíduo e procura, ao analisar as interações, perceber a dinamicidade e ativismo junto ao ambiente em que estão

inseridos, e como suas experiências são evidenciadas por meio de significados atribuídos (Blumer, 1969; Cunha, 2009).

Silva e Trentine (2002) apresentam em seu estudo que os pressupostos da teoria remetem ao fato de o indivíduo agir tendo como base os significados representativos de suas interações sociais. Assim sendo, as conclusões daquilo que este “vê” e “percebe” podem ser parâmetros determinantes para as atitudes que ele terá em determinado grupo social.

O IS baseia-se em três premissas: (1) o ser humano age em relação ao mundo tendo como fundamento os significados ofertados por ele; (2) tais significados derivam ou são provocados pela interação social; e (3) estes significados são manipulados ou alterados por processos interpretativos utilizados pelo indivíduo, quando se conecta com elementos e contextos à sua volta (Blumer, 1969).

Ainda que o mesmo processo tenha sido vivido por diferentes indivíduos, a forma de exteriorizar e expressar os significados são particulares e divergem, a partir de suas singularidades e sua percepção de mundo. O self (si mesmo) e o self social, conceitos de interpretação elencados pelo IS, proporcionam que os indivíduos percebam, interajam, se conectem e reajam aos eventos vivenciados com base nas suas particularidades e seu modo de ver o mundo exterior (Charon, 2004).

O IS nos traz a ideia de constante construção e reconstrução dos objetos pelos atores sociais, com o significado construído a partir das interações que cada indivíduo vive. Dessa forma, procura-se compreender como os indivíduos percebem e dão sentido à realidade à sua volta e como agem em relação a esta, tendo como base seu contexto, convicções e significados atribuídos (Carvalho; Borges; Rêgo, 2010).

O enfoque do IS é marcado pela compreensão de que as atitudes diárias dos indivíduos na sociedade instalam “a ordem social como o resultado da improvisação regulada”, marginais à compreensão de que as “estruturas sociais pesam sobre os comportamentos cotidianos de cada membro da sociedade” (Forquin, 1997 *apud* Silva *et al.*, 2012).

A fim de alcançar a profundidade das vivências compartilhadas, optou-se por utilizar a Pesquisa de Narrativa como referencial metodológico, pois ela oferece a possibilidade de alcançar a compreensão de experiências vivenciadas conforme a percepção, o sentido, a importância e os significados que a vivência teve para os participantes (Lieblich; Tuval-Mashiach; Zilber, 1998; Azevedo; Gomes, 2019).

Tendo em vista que os indivíduos conseguem expressar suas vivências por meio de histórias contadas, a Pesquisa de Narrativa se mostra como uma importante aliada, considerando suas oportunidades de alcance. Ela tem como objetivo “entender” o conteúdo da vida humana e suas experiências. Busca capturar e investigar as experiências vividas no âmbito pessoal, social e em um intervalo de tempo, atendendo três dimensões: sócio pessoal, temporal e espacial (Clandinin; Connely, 2015).

A narrativa pode ser definida como a objetivação do pensamento, uma vez que este é externalizado e assimilado pelo ouvinte (Schraiber, 1995). Destaca-se que na narrativa não há diretividade ou objetividade, e isso é um convite à apreensão dos significados presentes na fala do participante. Tal técnica requer do entrevistador a capacidade de aprender tanto com o que é dito quanto com o silêncio, pausas, ritmo de fala, sentimentos expressos, o que resulta na configuração final da história contada (Muylaert *et al.*, 2014).

5.1.3 Local do estudo

O local de captação inicial das participantes foi o ambulatório de doenças raras de um hospital terciário, referência em cuidados crônicos, tanto para adultos quanto para crianças, localizado em Brasília, Distrito Federal (DF). O ambulatório realiza atendimentos de segunda a sexta-feira, manhã e tarde. A agenda é distribuída conforme o diagnóstico clínico. Este serviço acompanha tanto pacientes com alterações no teste de Triagem Neonatal e em processo de investigação quanto pacientes com diagnósticos de doenças raras confirmados, não só pelo referido teste como também por outras abordagens diagnósticas.

O Hospital é público e compõe a rede de atenção do serviço de saúde do Distrito Federal. Nesta unidade, são ofertados serviços de consultas médicas e multidisciplinares, exames diagnósticos, além de contrarreferência e encaminhamento para serviços de suporte da mesma rede de saúde.

A linha de cuidado para esses pacientes contempla tanto a Atenção Básica quanto a Atenção Especializada, seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde. Ainda que a porta de entrada desses pacientes seja a Atenção Básica (AB), é o ambulatório deste hospital que promove o tratamento, acompanhamento e

condutas implementados. O serviço de doenças raras recebe crianças de Brasília, entorno e de outros Estados do Brasil para acompanhamento e tratamento.

5.1.4 Participantes

O público-alvo foram mães de crianças com diagnóstico confirmado de doença rara. Participaram da etapa quantitativa 16 mães e a etapa de coleta de dados qualitativos contou com a participação de 10 mães. Nesta última, 6 mães foram abordadas no serviço, durante o atendimento da criança, e convidadas a participar do estudo. Uma delas foi entrevistada presencialmente e 5 foram entrevistadas por chamada de vídeo. A fim de ampliar a amostra, outras 4 mães foram captadas via estratégia “bola de neve” e as entrevistas também foram realizadas por chamada de vídeo.

A amostragem para coleta de dados foi não probabilística (intencional), por meio de abordagem pessoal e captação pela técnica “bola de neve”, tipo de amostragem que utiliza cadeias de referências, permitindo acesso a grupos de pessoas com maior dificuldade de contato (Vinuto, 2014).

Segundo Bernard (2011), a estratégia “bola de neve” permite ao pesquisador chegar a populações de difícil acesso, como, por exemplo, grupos pequenos, o que se sabe ser uma realidade no contexto de doenças raras, visto que a incidência destas é reduzida e seus pares costumam criar redes de apoio. A coleta de dados qualitativos, por sua vez, foi guiada pelo método de amostragem por saturação (Glaser; Strauss, 1967; Fontanella *et al.*, 2011; Fusch; Ness, 2015; Minayo, 2017).

Os critérios de inclusão estabelecidos foram: ser mãe, representante legal ou estar no exercício da função parental de crianças com diagnóstico de doença rara recebido até os 2 anos de idade; idade igual ou superior a 18 anos no momento da abordagem. Como critérios de exclusão foram adotados: acompanhantes que não tinham vinculação parental com a criança diagnosticada; mães de crianças em processo de investigação clínica; mães de crianças com outras doenças crônicas que não sejam consideradas raras.

Foram abordados para participar da pesquisa 25 mães e 1 pai de crianças com diagnóstico de doença rara. As abordagens foram tanto presenciais quanto por contato via telefone ou aplicativo de mensagem de texto. Destes, 5 não deram retorno sobre o agendamento

da entrevista, 2 desistiram de participar do estudo por questões pessoais, 2 não quiserem compartilhar as experiências e houve 1 perda amostral, por não ser possível finalizar a entrevista com a mãe e com o pai.

5.1.5 Coleta de dados

As mães captadas no serviço de referência foram abordadas pessoalmente e as mães captadas via estratégia “bola de neve” foram abordadas por mensagem de texto e e-mail. Após abordagem inicial, frente ao aceite e a validação junto aos critérios de inclusão do estudo, foi realizada a leitura compreensiva do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (ANEXO C) e do Termo de Autorização para Utilização de Imagem e Som de Voz (ANEXO D) para entrevistas presenciais. Para as entrevistas realizadas à distância, foi apresentado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para Entrevistas Virtuais (ANEXO E), além do mesmo termo de autorização para uso de voz.

A oficialização da participação na pesquisa ocorreu após a assinatura e/ou ciência verbal (para os casos de entrevistas à distância) da participante e da pesquisadora responsável, prosseguindo-se para a coleta de dados. Todas as participantes receberam cópia dos referidos termos. As técnicas de coletas de dados foram aplicadas simultaneamente, por meio de um encontro único, e ocorreram nos meses de fevereiro a maio de 2024. A dinâmica das coletas está listada no quadro abaixo:

Quadro 1 - Síntese das fases de coleta de dados, de acordo com os objetivos propostos para cada etapa

ETAPAS DE COLETA DE DADOS		
Técnica de coleta	Qualitativa	Quantitativa
Abordagem presencial ou por meio de grupos de mães (mídia social)	Objetivo: verificar a disponibilidade de participação e inserção nos critérios de inclusão	
Autopreenchimento		Objetivo: avaliar a autocompreensão

Escala de Esperança de Herth – EEH (ANEXO F)		percepção de esperança pessoal
Caracterização da estrutura familiar e da situação vivenciada	Objetivo: obter a caracterização sociodemográfica e estrutura familiar da mãe e da situação vivenciada	---
Elaboração do Ecomapa	Objetivo: identificar as redes de apoio; identificar as relações promotoras ou ameaçadoras de esperança	---
Elaboração do Genograma de Esperança	Objetivo: evidenciar os padrões de interação de esperança; Identificar os atributos de esperança, memórias moralizantes e base espiritual;	---
Entrevista aberta em profundidade	Objetivo: Conhecer e descrever a experiência materna por meio da pergunta norteadora: <i>como é para você a experiência de ser mãe de uma criança com doença rara?</i>	---

Fonte: Elaborado pela autora (2024).

5.1.6 Instrumento de coleta de dados quantitativos

A EEH é um instrumento de 12 itens utilizado para medir a construção multidimensional da esperança numa escala Likert de 4 pontos que varia de “discordo completamente” a “concordo completamente”. É dividida em 3 dimensões, e cada dimensão é composta por 4 afirmações. O instrumento foi adaptado e validado para língua portuguesa em 2008 por meio de testes psicométricos (Sartore; Grossi, 2008).

O quadro abaixo apresenta os itens afirmativos e as dimensões da referida escala:

Quadro 2 - Afirmações e Dimensões – Escala de Esperança de Herth (1992)

Afirmações	Nota 4	Nota 3	Nota 2	Nota	Total de pontos
1. Eu estou otimista quanto à vida (D1)					
2. Eu tenho planos a curto e longo prazos (D1)					
3. Eu me sinto muito sozinho(a) (D3)					
4. Eu consigo ver possibilidades em meio às dificuldades (D2)					
5. Eu tenho uma fé que me conforta (D3)					
6. Eu tenho medo do meu futuro (D1)					
7. Eu posso me lembrar de tempos felizes e prazerosos (D2)					
8. Eu me sinto muito forte (D3)					
9. Eu me sinto capaz de dar e receber afeto/amor (D3)					

10. Eu sei onde eu quero ir (D2)					
11. Eu acredito no valor de cada dia (D1)					
12. Eu sinto que minha vida tem valor e utilidade (D2)					
Dimensão (D)	Nota 4	Nota 3	Nota 2	Nota 1	Total de pontos
D1. Senso interno de temporalidade e futuro					
D2. Senso de “prontidão positiva” e expectativa					
D3. Interconexões consigo e com outros					

Fonte: Elaborado pela autora (2024).

5.1.7 Estratégias de coleta de dados qualitativos

Para a coleta dos dados qualitativos, a estratégia principal foi a entrevista aberta em profundidade. A entrevista teve início com a caracterização das mães e da estrutura familiar; construção do ecomapa e do genograma de esperança; seguida de diálogo aberto com foco na obtenção das narrativas das experiências maternas e dos enfrentamentos frente a descoberta da doença rara da criança.

A caracterização das mães e da estrutura familiar foi realizada por meio de perguntas acerca da idade, grau de instrução, estado civil, composição familiar, profissão, situação atual de trabalho, crença religiosa, situação de saúde, óbito familiar, aborto, adoção, casamento e divórcio. A identificação da criança se deu com perguntas sobre idade, gênero, diagnóstico, momento e tempo do diagnóstico, situação de nascimento, condição clínica atual, gravidade, uso de dispositivos e prognóstico.

A fim de compreender a estrutura e as relações familiares extensas, foi utilizado o instrumento Ecomapa (ANEXO G), que busca avaliar a interação entre o ator em destaque e o meio onde está inserido, sendo esse ambiente não limitado somente ao lar (Wright; Leahey, 2002). Em seguida, utilizou-se a pergunta escala para pontuar as relações identificadas no ecomapa, de 1 a 10, sendo 10 aquelas que mais promovem esperança e 1 a ausência de relações promotoras de esperança. Ainda, após a nota atribuída às relações descritas no ecomapa, questionou-se sobre o que seria necessário para aumentar meio ponto nos níveis de esperança associado às relações (Charepe *et al.*, 2011).

Buscando aprofundar a compreensão do contexto de esperança, utilizou-se o instrumento Genograma, que se vale de uma representação gráfica do sistema familiar que utiliza símbolos padronizados para identificar as relações e os componentes desse núcleo (Wright; Leahey, 2002). A ampliação para o Genograma de Esperança (ANEXO H) permite avaliar as interações promotoras de esperança, ameaçadoras à esperança, atributos pessoais, memórias moralizantes e a base espiritual, que tendem a interferir no estímulo positivo, aprimoramento ou limitação da esperança (Charepe *et al.*, 2011).

A entrevista em profundidade teve como pergunta norteadora: *como é para você a experiência de ser mãe de uma criança com doença rara?* Perguntas intermediárias foram introduzidas a fim de compreender os desafios e as estratégias de enfrentamento aplicadas pelas mães (APÊNDICE A). Quando identificada a necessidade de ampliar descrições, reflexões ou articulações entre os aspectos narrados, outras perguntas foram inseridas no decorrer das entrevistas (Greenhalgh; Russell; Swinglehurst, 2005). As entrevistas foram realizadas em local oportuno e privado ou por plataforma online, todas com gravação do áudio e duração média de 60 minutos. A gravação foi realizada com o objetivo de não ocorrer perda de dados relevantes e os relatos foram transcritos na íntegra e as entrevistas foram identificadas como “M1, M2...”, de acordo com a ordem cronológica de realização.

5.1.8 Análise dos dados

A Pesquisa de Narrativa com ênfase no conteúdo foi utilizada para analisar os dados das entrevistas em profundidade, considerando uma perspectiva holística. Estudos deste tipo buscam

compreender a experiência do indivíduo por meio da coleta e registro de histórias, focadas em um fenômeno específico (Lieblich; Tuval-Mashiach; Zilber, 1998; Clandinin; Connely, 2000).

As entrevistas foram gravadas integralmente e, posteriormente, foram transcritas de maneira integral, a fim de preservar todos os dados relatados. Após a transcrição, foram realizadas leituras cuidadosas e detalhadas, a fim de selecionar partes do material que respondessem à pergunta de pesquisa e que trouxessem registros acerca do contexto de experiência, esperança e enfrentamento. Conforme foram sendo evidenciados conteúdos de interesse, o processo de codificação foi iniciado, para posterior organização e alocação na etapa seguinte, de categorização.

Gibbs (2009) define que a codificação é uma forma de iniciar a síntese do texto transcrito integralmente por meio do registro de códigos em seus sentidos, como partes do quadro geral. Todos os fatos, no decorrer do texto, que contenham passagens em sentido semelhante são também codificados e relacionados em conjunto, posteriormente. A codificação auxilia o pesquisador a definir uma estrutura ao texto a partir da identificação de concepções temáticas. A partir da estrutura inicial, mais descritiva e próxima aos termos utilizados pelos participantes, e realizada por meio da codificação, inicia-se o processo de análise em nível mais analítico e teórico da categorização temática.

A definição das categorias temáticas ocorreu com base nos achados, após análise aberta das narrativas, tendo seu início mais amplo com consecutivo agrupamento após novas leituras das codificações descritas em cada uma das categorias. A delimitação das categorias temáticas dos dados foi realizada sempre em busca de responder aos objetivos da pesquisa e a pergunta norteadora. Após análise final, o estudo trouxe como resultado 4 categorias e 3 subcategorias, descritas no quadro abaixo:

Quadro 3 – Categorias e subcategorias

	Categoria	Subcategoria
1	Compreendendo e aceitando a condição	---
2	Enfrentando a realidade da doença rara	Desafios diários
		(In)Segurança alimentar
		O novo normal – adaptação contínua
3	Desenvolvendo força e esperança	---

4	Reconhecendo os aprendizados e as transformações	---
---	--	-----

Fonte: Elaborado pela autora (2024).

5.1.9 Mixagem dos dados

Como exposto anteriormente, o estudo ocorreu de maneira simultânea entre as etapas quantitativa e qualitativa, com delineamento transversal. Foi adotado o projeto convergente paralelo, que busca a obtenção de dados diferentes, mas complementares sobre um mesmo tópico de estudo. Sendo assim, as representações principais do estudo em relação à mixagem dos dados são que o ponto de interface ocorre por meio da interpretação dos achados e a convergência entre eles.

O ponto de interface da interpretação se caracteriza quando os dados qualitativos e quantitativos são mixados no final do processo de pesquisa, após a coleta e análise dos dois conjuntos de dados separadamente. Envolve a extração de conclusões e inferências que refletem o que foi compreendido com a combinação dos resultados das duas bases de dados, correlacionando ou agrupando os resultados em uma discussão (Creswell; Clark, 2013).

Aplicando a convergência dos dados quantitativos e qualitativos, a interpretação e análise foi feita confrontando os escores obtidos por meio da aplicação da escala e as categorias resultantes das narrativas colhidas. Observa-se que há uma complementaridade e aproximação nos resultados de ambas as coletas, o que é esperado quando se busca o encontro e semelhança de respostas, recorrendo a técnicas diferentes.

5.1.10 Aspectos éticos

A pesquisa teve início após autorização do local do estudo e aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília (ANEXO A), por meio do parecer nº 6.742.390, e da Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciências da Saúde (FEPECS), por meio do parecer nº 6.497.220 (ANEXO B).

As mães foram convidadas a participar do estudo por meio da concordância (assinatura ou ciência verbal) dos referidos termos, a saber: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

(TCLE) (ANEXO C) e o Termo de Autorização para Utilização de Imagem e Som de Voz (ANEXO D) para entrevistas presenciais; Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para Entrevistas Virtuais (ANEXO E) e o mesmo termo de autorização de uso de voz.

A participação no estudo foi voluntária e todas receberam esclarecimentos quanto a proposta, objetivos e procedimentos necessários à obtenção das narrativas. O sigilo das informações e o anonimato das participantes foi garantido por meio da não identificação nominal, características pessoais ou outra forma de reconhecimento, além da representação nominal por meio das iniciais M (mãe), seguida da ordem numérica de inserção no estudo. Apenas a pesquisadora principal e a orientadora envolvidas na pesquisa tiveram livre acesso ao instrumento próprio e banco de dados construído.

Assim, destaca-se que o estudo seguiu rigorosamente e assegurou, durante todo o seu desenvolvimento, as diretrizes éticas nacionais para a pesquisa com seres humanos contidas nas resoluções 466/2012 e 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde (CNS) (Brasil, 2012, 2016).

6 RESULTADOS

Participaram do estudo 16 mães de crianças diagnosticadas com doença rara. Destas, 16 participaram da etapa quantitativa respondendo à Escala de Esperança de Herth (EEH) e 10 participaram da etapa qualitativa do estudo, ou seja, das entrevistas em profundidade. Das 16 mães, 6 optaram por não participar da etapa qualitativa (entrevista em profundidade) por questões de disponibilidade de tempo ou outras demandas pessoais.

6.1 DADOS QUANTITATIVOS

6.1.1 Escalas de Esperança de Herth (EEH)

Na etapa quantitativa do estudo, foi aplicada a Escala de Esperança de Herth (Sartore; Grossi, 2008), com a participação de 16 mães com contextos semelhantes. A maioria das entrevistadas apresentou um escore acima de 40 pontos (10 das 16) e apenas 1 obteve escore abaixo de 30.

Nas três dimensões que abordam as questões da escala - senso interno de temporalidade e futuro (1), senso de “prontidão positiva” e expectativa (2), interconexões consigo e com outros (3) -, determinadas por Herth (1992), a dimensão 2 foi a com pontuação mais alta e a dimensão 3 possuiu o escore mais baixo, apesar de a diferença ser discreta – dimensão 1: 210 pontos totalizados, dimensão 2: 213 pontos totalizados e dimensão 3: 209 pontos totalizados. Os tópicos com menor pontuação foram “eu me sinto muito sozinho(a)” (dimensão 1) e “eu tenho medo do meu futuro” (dimensão 3), ambos com 45 pontos. Já o escore mais alto foi da afirmação “eu tenho uma fé que me conforta” (dimensão 3), que apresentou 58 pontos.

Quadro 4 - Pontuações das questões da Escala de Esperança de Herth

Questões	Notas 4	Notas 3	Notas 2	Notas 1	Total de pontos
1. Eu estou otimista quanto à vida (D1)	8	6	2	X	54

2. Eu tenho planos a curto e longo prazos (D1)	8	8	X	X	56
3. Eu me sinto muito sozinho(a) (D3)	5	4	6	1	45
4. Eu consigo ver possibilidades em meio às dificuldades (D2)	7	8	1	X	54
5. Eu tenho uma fé que me conforta (D3)	11	4	1	X	58
6. Eu tenho medo do meu futuro (D1)	4	6	5	1	45
7. Eu posso me lembrar de tempos felizes e prazerosos (D2)	9	4	2	1	53
8. Eu me sinto muito forte (D3)	9	3	3	1	52
9. Eu me sinto capaz de dar e receber afeto/amor (D3)	8	6	2	X	54
10. Eu sei onde eu quero ir (D2)	6	6	4	X	50
11. Eu acredito no valor de cada dia (D1)	8	7	1	X	55
12. Eu sinto que minha vida tem valor e utilidade (D2)	10	5	X	1	56

Fonte: Elaborado pela autora (2024).

Quadro 5 - Pontuações das dimensões da escala de Herth

Dimensão	Notas	Notas	Notas	Notas	Total de pontos
	4	3	2	1	
1. Senso interno de temporalidade e futuro	28	27	8	1	210

2. Senso de “prontidão positiva” e expectativa	32	23	7	2	213
3. Interconexões consigo e com outros	33	17	12	2	209

Fonte: Elaborado pela autora (2024).

No quadro 4, pode-se observar a distribuição da pontuação por afirmativa, juntamente com indicação da dimensão a qual cada questão pertence (D = dimensão) e a totalização dos pontos. No quadro 5, se encontra a pontuação distribuída nas três dimensões definidas, com a soma das pontuações de cada uma das quatro afirmativas que as compõem, também com a totalização apresentada.

6.2 DADOS QUALITATIVOS

6.2.1 Apresentação das mães e estrutura familiar

Mãe 1 (M1) - A família é composta pela mãe (A.), pai (T.) e a filha (I.), residem em Caxias do Sul (RS). A. tem 36 anos e é formada em Administração de Empresas, trabalhando, atualmente, com Marketing Digital. Mora junto de seu marido, T., 36 anos, que é formado também em Administração de Empresas, trabalhando, atualmente, com formação industrial. Juntos, os dois têm uma filha, I., de 2 anos, que foi diagnosticada com Hiperfenilalaninemia, evoluindo para Fenilcetonúria. Ambos os resultados foram obtidos por meio do teste de Triagem Neonatal. A única doença relatada na família é o reumatismo do avô paterno da criança. A avó paterna (I.) faleceu há aproximadamente um mês (da data da entrevista) devido a doença pulmonar obstrutiva crônica, e o avô paterno (A.) reside com a família. A. relata que o sogro faz tratamento com injeções quinzenais para reumatismo. Os avós maternos (C. e L.) e dois irmãos de A. residem em outra cidade (Nova Petrópolis - RS). A. relata ser evangélica e seu esposo católico, sendo a igreja um ponto de apoio da família. Além disso, relata ter boa relação com a mãe, a escola de I., profissionais da saúde que a acompanham e duas amigas próximas, M. (prima de T. e madrinha de I.) e A.

Mãe 2 (M2) - A família é composta pela mãe (A.), pai (I.) e o filho (M.). Todos residem em São Sebastião (Brasília - DF). A. tem 40 anos e possui ensino médio incompleto, trabalhando, atualmente, como autônoma em diárias em domicílio. Mora junto de seu marido, I., de 51 anos, que possui ensino médio completo e trabalha, atualmente, como jardineiro autônomo, também realizando diárias em domicílio. Juntos, os dois tem um filho, M., de 5 anos, que foi diagnosticado com Galactosemia por meio do teste de Triagem Neonatal. A. relata não ter doenças de base e diz que sua mãe é pré-diabética. Ademais, nenhuma doença é relatada na família. O pai de A. faleceu entre 2004 e 2005 devido a cirrose e sua mãe reside no Maranhão. A. não possui familiares em Brasília, mas possui uma irmã que mora em São Gabriel (GO). A. relata que I. não mantém mais contato com a mãe e tem pouca proximidade com o pai. Os avôs paternos de M. moram em Samambaia (DF). I. tem outros 4 filhos de relacionamentos anteriores: 3 homens de um relacionamento e 1 mulher de outro. A. conta que tem bastante contato e se dá bem com os 4 filhos do marido, principalmente com os 3 homens. Além dos enteados, A. relata que possui boa relação com os vizinhos, com a escola de M., com os colegas de trabalho, com os profissionais que fazem o acompanhamento do filho, com a irmã e com uma amiga. A família não possui religião e nem frequenta qualquer tipo de igreja, porém A. diz possuir fé e acreditar em Deus, sendo essa sua “base espiritual”.

Mãe 3 (M3) - A família é composta pela mãe (A.), pai (D.) e dois filhos (G. e M.F.). Todos residem em Brasília - DF. A. e D. têm 37 anos. Ambos trabalham como autônomos, cuidando de uma pizzaria que era do pai de A. Juntos, têm dois filhos. O mais velho, G., de 14 anos, e a mais nova, M.F., de 10 anos, que foi diagnosticada com Hiperplasia Adrenal Congênita no teste de Triagem Neonatal. A. relata ter histórico de hipertensão tanto na própria família quanto na família do marido. Diz ainda que seu pai era portador de diabetes e cálculo renal. O pai de A. (F.) faleceu em 2022 devido a um infarto e sua mãe (T.) reside em Viçosa (CE). Ela tem dois irmãos, P. e A., e mantém uma relação boa com ambos, sendo mais próxima de A. Os pais de D. (A. e M.S.) residem também no Ceará. D. tem duas irmãs que são próximas da família. A. relata que a família é católica e, apesar de não frequentar tanto a Igreja, os filhos fazem catequese e a fé é uma parte importante de sua vida. M.F. faz acompanhamento trimestral em um hospital pediátrico da Secretaria de Saúde do Distrito Federal, em Brasília.

Mãe 4 (M4) - A família é composta pela mãe (F.), pai (J.) e dois filhos (P. e M.). Todos residem em Itaú - RN. F. tem 26 anos, ensino fundamental incompleto e trabalha, atualmente,

como dona de casa e agricultora familiar. J. tem 37 anos, ensino fundamental incompleto e trabalha também com agricultura familiar. Juntos, os dois têm um filho, M., de 4 anos. F. tem um filho mais velho de relacionamento anterior, P., de 10 anos, que foi diagnosticado com Fenilcetonúria por meio da Triagem Neonatal. F. não relata problemas de saúde na família. F. não recebeu o registro de pai na sua certidão de nascimento. Sua mãe (A.) e 3 de seus 4 irmãos residem na mesma cidade (Itaú), juntamente com sua avó e tia. A mãe de J. (E.) e seus 4 irmãos também residem em Itaú e seu pai é falecido há muitos anos. F. diz acreditar que o falecimento foi por motivos associados a bebida alcoólica. Apesar de J. não ser o pai biológico de P., F. relata que o filho o considera como pai por sempre ter tido mais contato com ele do que com o pai biológico (J.). Ela diz ser muito próxima de sua mãe, um de seus irmãos (F.), sua tia (C.), sua avó (M.) e uma de suas cunhadas (F.). A família é da religião católica, porém relata não frequentar a igreja. O acompanhamento de P. é realizado trimestralmente na capital do estado (Natal).

Mãe 5 (M5) - A família é composta pela mãe (L.), pai (C.) e a filha (B.). Todos residem em Brasília - DF. L. tem 35 anos, é formada em Fisioterapia e trabalha, atualmente, como professora universitária. C. tem 37 anos e trabalha, atualmente, com rádio (meio de comunicação). Juntos, os dois têm uma filha, B., de 1 ano e 5 meses, que foi diagnosticada com Fenilcetonúria no teste de Triagem Neonatal. L. relata que o pai de C. (A.) é portador de hipotireoidismo e a mãe dele (P.) tem hipertensão. Ademais, não foram relatadas doenças na família. Os pais de L. (M. e M.) e uma das irmãs residem em Brasília, juntamente com os pais e três tias de C. L. relata serem todos uma grande rede de apoio, além de sua outra irmã, que mora no Rio de Janeiro. Outras relações em Brasília, como com a babá, que está com a família desde o nascimento de B., e os amigos também são considerados rede de apoio. Apesar disso, diz não contar muito com o seu pai (avô materno). L. relata que a gravidez foi planejada e tranquila, porém com 35 semanas teve hipertensão e B. teve bradicardias, resultando, então, na decisão de prosseguir com uma interrupção da gestão pela cesariana. O acompanhamento da condição da B. é feito em um hospital de referência para doença rara, em Brasília. L. se reconhece como católica não praticante pois não frequenta a igreja, mas diz que sua fé e espiritualidade são muito importantes e grande ponto de apoio.

Mãe 6 (M6) - A família é composta pela mãe (L.), marido (J.), dois filhos (R. e R.) e dois netos (R.). Todos residem em Ceilândia - DF. L. tem 42 anos, é formada em Enfermagem

e trabalha, atualmente, como dona de casa. J. tem 35 anos e trabalha como motorista e pintor autônomo. Juntos, L. e J. não têm filhos. Os três filhos de L. (D., R. e R.) são de outros casamentos. D. é filho do primeiro companheiro e os outros dois são de um segundo relacionamento. D. (23 anos) tem um filho, sem histórico de doenças, e é o único que não reside com a mãe atualmente. R. (18 anos), filho, tem paralisia cerebral leve e trabalha como ajudante de obras. R. (19 anos), filha, tem microcefalia, diabetes, suspeita de autismo e é mãe de um menino, R., de 10 meses, que foi diagnosticado com Fenilcetonúria na maternidade, por meio do teste de Triagem Neonatal. A criança R., neto de L., é fruto de uma gestação resultante de uma violência sexual. Apesar de R. ser neto de L., ela o considera como seu filho e é a responsável pelo seu cuidado, pois R. (filha de L. e mãe biológica da criança R.) não tem condições cognitivas de assumir esse papel de forma adequada. O acompanhamento da criança R. acontece em um hospital de referência para doença rara, em Brasília. L. é católica e frequenta a igreja. Relata que teve um acidente vascular encefálico em 2015 que deixou seqüela de hemiplegia na perna esquerda. Relata, ainda, que faz tratamento para depressão há mais ou menos 22 anos. O quadro de depressão teve início quando o pai de seu filho mais velho (D.) se separou dela. Além das doenças já relatadas na família, conta que seu pai tem diagnóstico de reumatismo e câncer de bexiga, e o pai de R. (filha) tinha diabetes e faleceu de câncer, em 2023.

Mãe 7 (M7) - A família é composta pela mãe (M.), pai (C.) e dois filhos (L.G. e R.L.). M. tem 19 anos, ensino médio incompleto e trabalha como dona de casa. Reside com seu “marido” (não são casados formalmente), C., de 36 anos, que possui ensino fundamental incompleto e trabalha, atualmente, como operador de máquinas agrícolas. Juntos, os dois têm dois filhos; o mais velho, R.L., de 3 anos, sem histórico de problemas de saúde relatados, e o mais novo, L.G., de 1 ano e 6 meses, que nasceu prematuro de 35 semanas, mas não chegou a ficar internado na UTI, apenas na unidade de internação por alguns dias. L.G. foi diagnosticado com Galactosemia no teste de Triagem Neonatal. M. entende como sua família ela, C., os filhos, as tias e os irmãos. Dois de seus irmãos moram perto, a irmã de 17 anos que vive com a ex-sogra e um irmão de 23 anos. Apesar de reconhecê-los como rede de apoio, M. relata não contar muito com ambos, apenas em situações pontuais, como precisar de alguém para olhar os filhos (irmã) ou precisar ir de carro para algum lugar (irmão). M. reconhece C. como seu maior ponto de apoio. Diz reconhecer a igreja católica como rede de apoio também. A mãe de M. faleceu devido um choque elétrico, há 7 anos (2017), e o pai, há 1 ano (2023), em decorrência de alguma

doença que ela relata não se recordar qual. M. relata que C. nunca chegou a conhecer o pai e que sua mãe também é falecida, provavelmente por motivos de bebida.

Mãe 8 (M8) - A família é composta pela mãe (M.), pai (L.) e três filhos (N., J. e J.O.). Todos residem em Unaí (MG). M. tem 25 anos e não trabalha. Seu companheiro (não são casados formalmente, mas possuem união estável), L., de 29 anos, trabalha com montagem de estrutura para eventos. Juntos, os dois têm três filhos. A mais velha, N., de 6 anos, sem histórico de problemas de saúde relatados, o mais novo, J.O., de 1 ano e 4 meses, também sem histórico de problemas de saúde relatados, e o do meio, J., de 4 anos, que foi diagnosticado aos 6 meses com Acidemia Glutárica tipo I, por meio do teste de Triagem Neonatal ampliado. Não há doenças de base conhecidas na família. A mãe de M., B., faleceu em 2020 devido a um envenenamento; já seu pai, J., ainda é vivo e reside na zona rural de Unaí. Ela tem 4 irmãos, J. de, 28 anos, R., de 30, R., de 31 e R., de 33. Nenhum reside em Unaí. Os pais de L. são vivos, E. e J.H., e moram também na zona rural da cidade. M. relata ter uma ótima relação com o pai e com a esposa (L.) de um dos cunhados (S.), porém, a relação com este cunhado (S.) é atrapalhada por conta de problemas com bebidas alcoólicas que este possui. M. compartilha que, mesmo possuindo crença religiosa (evangélica), não frequenta a igreja. Cita duas relações importantes para ela, com uma amiga que não mora mais perto, M., e uma das profissionais que faz o acompanhamento de J., a nutricionista M. O acompanhamento de J. acontece em dois hospitais referência em cuidados pediátricos da Rede de Saúde do Distrito Federal. Relata não ter relações muito boas com os profissionais de um dos hospitais por conta da demora em atender a demanda de uma cirurgia de gastrostomia para o filho.

Mãe 9 (M9) - A família é composta pela mãe (P.), pai (R.) e dois filhos (B. e E.). Todos residem no Rio de Janeiro. P. tem 37 anos, possui ensino médio completo e cursa, atualmente, Tecnólogo em Massoterapia. É funcionária pública da prefeitura do Rio de Janeiro e atua como agente de educação infantil. R. tem 38 anos, ensino médio completo, é militar e, atualmente, cursa graduação em Matemática. Juntos, os dois têm dois filhos, o mais novo, E., de 4 anos, e a mais velha, B., de 14 anos, que foi diagnosticada com Fenilcetonúria no teste de Triagem Neonatal. P. refere não haver histórico de doenças na família. P. relata que sua mãe (R.) reside também no Rio de Janeiro e é casada com M., a quem ela (P.) chama de padrinho. P. conta que não mantém muito contato com o pai (E.) e tem irmãos por parte de pai, porém, não mantém contato. Tem também dois irmãos mais novos, fruto do relacionamento atual da mãe, com quem

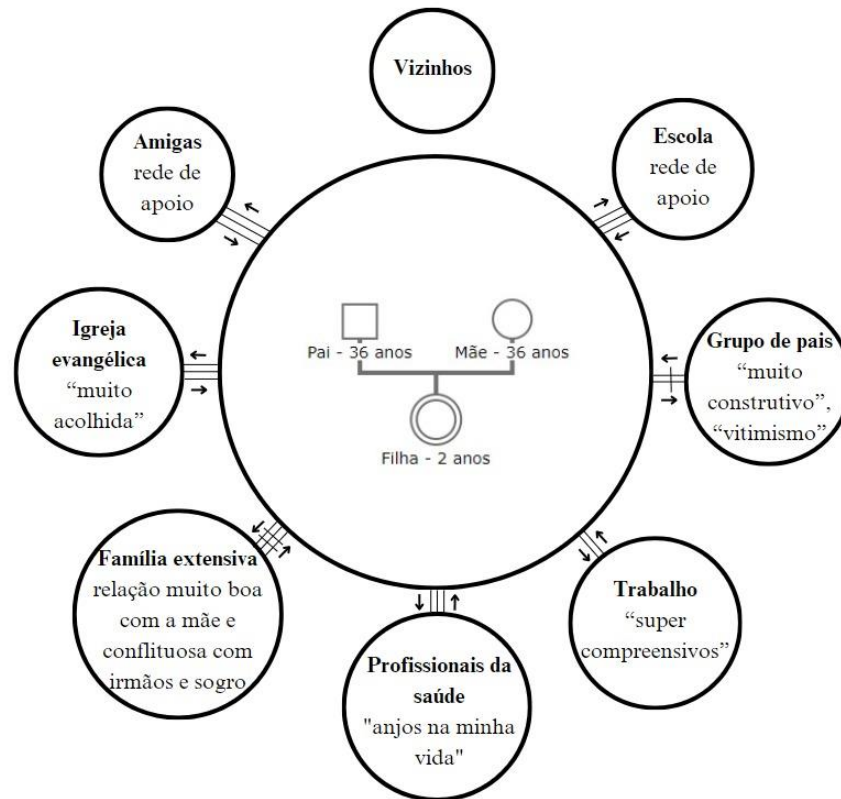
creceu junto. A mãe de R. (D.) também mora na cidade e seu pai é falecido devido a um infarto. Ele tem um irmão. P. conta que possui fé religiosa, porém, não uma religião específica, pois sua família é parte evangélica e parte católica, portanto, sua fé é dividida entre as duas religiões. A família já morou em Palhoça e Florianópolis e retornou ao Rio de Janeiro. B. faz acompanhamento em um centro de referência para doenças metabólicas, no Estado.

Mãe 10 (M10) - A família é composta pela mãe (S.), pai (J.P.) e dois filhos (G. e T.). S. tem 45 anos, ensino superior completo e trabalha como professora do Instituto Federal de Itumbiara (Goiás) na área de Química de Análise de Agrotóxicos. Seu marido, J.P., de 44 anos, possui ensino superior completo e trabalha no mesmo Instituto, na área de Química de Alimentos. Juntos, os dois têm dois filhos, o mais velho, G., de 13 anos, sem histórico de problemas de saúde relatados, e o mais novo, T., de 10 anos, que foi diagnosticado com Fenilcetonúria no teste de Triagem Neonatal. A única doença de base relatada na família é hipertensão, em J.P. Os 4 avós (A. e L. - paternos; F. e S. - maternos) são vivos, mas residem em outra cidade (Raul Soares - MG). S. relata não possuir nenhum familiar na cidade que reside, mas que, sempre que possível, os pais, já aposentados, e os sogros, visitam e auxiliam, reconhecendo-os como uma grande rede de apoio. Embora a família seja católica, S. e J.P. adotaram a crença do espiritismo há aproximadamente 25 anos. S. reconhece o centro espírita como uma comunidade de apoio que oferece carinho e cuidado ao T. Além dos avós de T. e da crença religiosa, S. relata ter ótimas relações de apoio com amigos, o trabalho, a escola dos filhos, grupos de pais de crianças com Fenilcetonúria e profissionais da saúde. S. relata ter tido uma funcionária que a auxiliou muito quando se mudou para Itumbiara e ter uma ótima relação de amizade com a profissional bioquímica que realizou o diagnóstico de T., e o acompanha até os dias atuais. Na rotina de cuidados de T., o acompanhamento é feito na cidade que residem, mas é necessário ir à Anápolis 2 vezes ao ano, pois é onde se encontra o centro de referência.

6.3 ECOMAPAS E GENOGRAMAS DE ESPERANÇA

6.3.1 Ecomapa M1

Figura 3 – Ecomapa M1



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

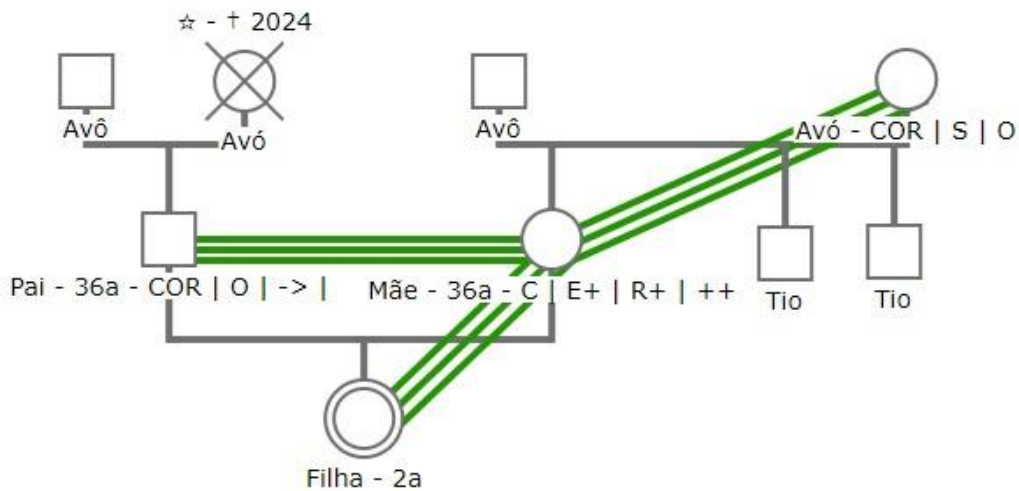
6.3.1.1 Notas do ecomapa

Profissionais da saúde: relata que, tanto a pediatra quanto a nutricionista que acompanham a filha, são “fantásticas” e “sensacionais”. As reconhece como rede de apoio e descreve como “anjos” na vida dela; Família extensiva: possui uma relação muito importante e significativa com a mãe, a reconhecendo como forte ponto de apoio e promotora de esperança. Diz não confiar e não ter segurança no sogro com a filha, e relata que não pode contar com seus irmãos. Estes não retribuem carinho, amor e esforço e não visitam (“dou muito mais do que eu receberia”, “eu ajudo muito eles dentro de tudo que eu posso, mas deles eu não recebo um “obrigada”); Igreja/fé evangélica: reconhece como um forte ponto de apoio (“me sinto muito acolhida”, “é nisso que eu me agarro todo dia”); Amigas: relata ter duas amigas que considera rede de apoio, sendo uma delas uma prima do marido (madrinha da filha); Escola: reconhece a escola da filha como rede de apoio, relata que ajudam muito e que a filha teve um “salto” muito

grande após começar a escola – (“foram muito humanos”); Grupo de pais: diz manter contato com pessoas específicas dentro do grupo e reconhece essas pessoas como rede de apoio. Comenta que acha que há muito vitimismo, e por isso escolhe com quem falar; Trabalho: relata que o trabalho é bem pontual e que não possui muitos vínculos/relações de trabalho, mas nas que possui diz serem bem compreensivos.

6.3.2 Genograma de Esperança M1

Figura 4 - Genograma de Esperança M1



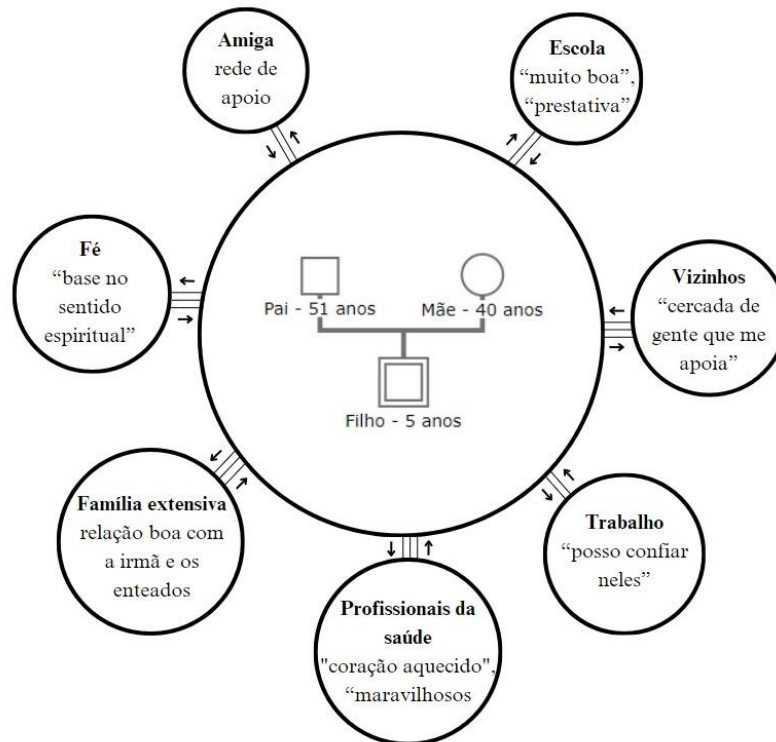
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.2.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: reconhece o marido como detentor de coragem, otimismo e orientação para o futuro; Filha: relata ser a principal promotora de esperança, atribuindo as características de coragem, serenidade e otimismo.

6.3.3 Ecomapa M2

Figura 5 – Ecomapa M2



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

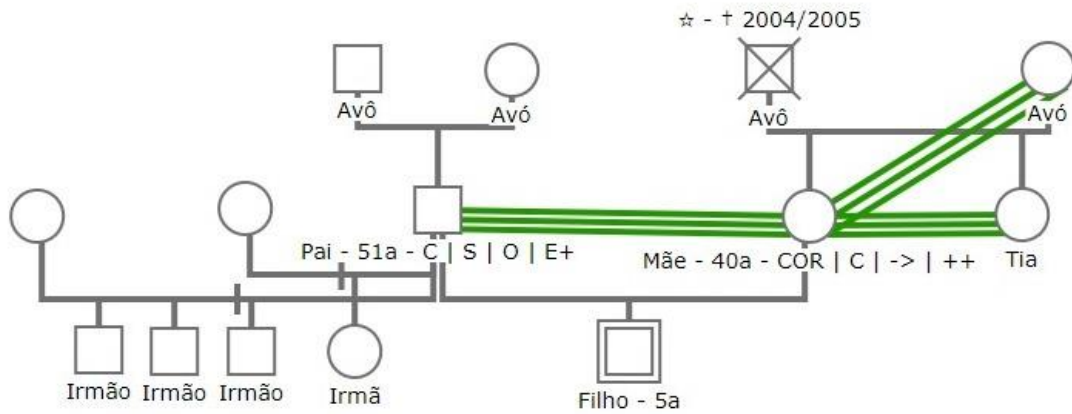
6.3.3.1 Notas do ecomapa

Profissionais da saúde: considera uma grande rede de apoio. Relata que são muito prestativos, já a ajudaram quando não conseguiu a fórmula para dar para o filho (“fiquei mesmo com o coração aquecido em relação a eles”, “são maravilhosos”); Família extensiva: relata ter bastante contato com a irmã e os enteados, portanto, os considera rede de apoio. Não possui muito contato com os sogros e diz ser muito reservada e não gostar de compartilhar as coisas com a família que mora longe (mãe); Fé: apesar de não possuir religião e não frequentar a igreja, relata que a fé e crença em Deus são muito importantes e um grande ponto de apoio (“me traz sempre esperança pra minha vida”, “me levantou da minha tristeza, da minha angústia”, “foi minha base no sentido espiritual”); Amiga: possui uma amiga que considera uma rede de apoio; Escola: considera a escola do filho como uma rede de apoio, pois relata que (“é uma escola muito boa e são muito prestativos”); Vizinhos: considera como rede de apoio - “posso contar

com eles”, “cercada de gente que me apoia”); Trabalho: diz que são pessoas em que pode confiar, considera rede de apoio.

6.3.4 Genograma de Esperança M2

Figura 6 - Genograma de Esperança M2



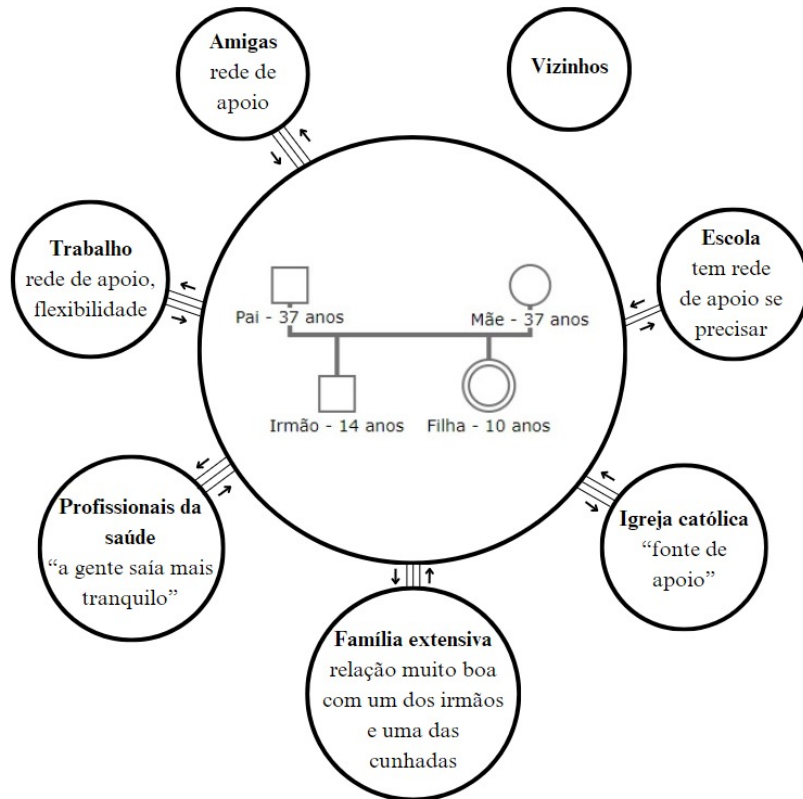
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.4.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: atribui as características de carinho, serenidade, otimismo e energias positivas.

6.3.5 Ecomapa M3

Figura 7 – Ecomapa M3



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

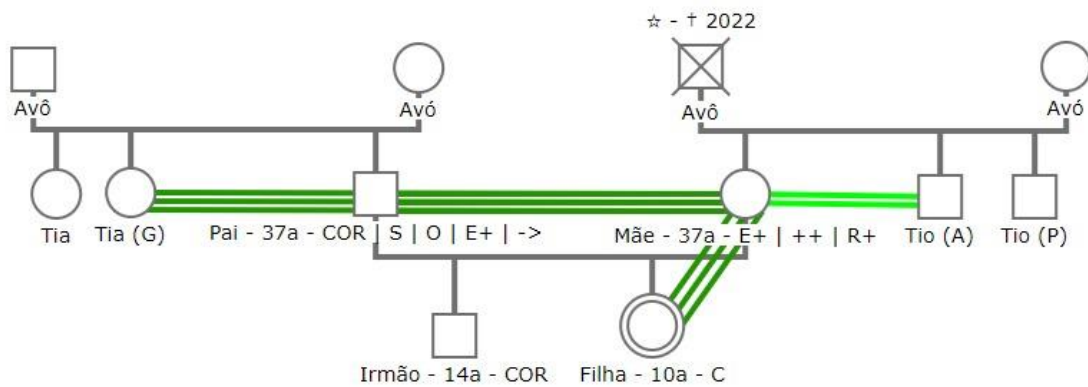
6.3.5.1 Notas do ecomapa

Família extensiva: reconhece um dos irmãos e uma das cunhadas como forte ponto de apoio. Possui boa relação com o outro irmão e a mãe, porém, com alguns desafios, diz que a mãe é ríspida e o irmão é fechado. Diz que a família é o principal convívio e que possui relação boa com todos de forma geral (“nenhum teve preconceito, nenhum falou nada, todos entenderam”, “eu convivo muito com a família mesmo, não convivo com pessoas de fora”); Profissionais da saúde: relata ter uma boa relação e considerar os profissionais de saúde uma boa rede de apoio (“tinha muita dúvida e quando a gente chegava lá, a gente conversava, as dúvidas iam embora, a gente ficava mais tranquilo”); Trabalho: pelo fato de o trabalho ser autônomo e da família, diz ser muito bom por conta da flexibilidade e poder controlar seus horários, reconhece como rede de apoio; Amigas: reconhece duas amigas como ótima rede de apoio, que sabem da condição da filha e diz ser extremamente próxima de uma delas; Escola:

diz não compartilhar sobre a condição da filha com a escola, porém, reconhece que sempre foram compreensivos quanto à questão dos remédios e cirurgia da filha. Acredita que se precisar poderá contar com a escola como rede de apoio; Religião: relata que sua fé e relação com Deus são um grande ponto de apoio (“eu sei que com a fé tudo dá certo”).

6.3.6 Genograma de Esperança M3

Figura 8 - Genograma de Esperança M3



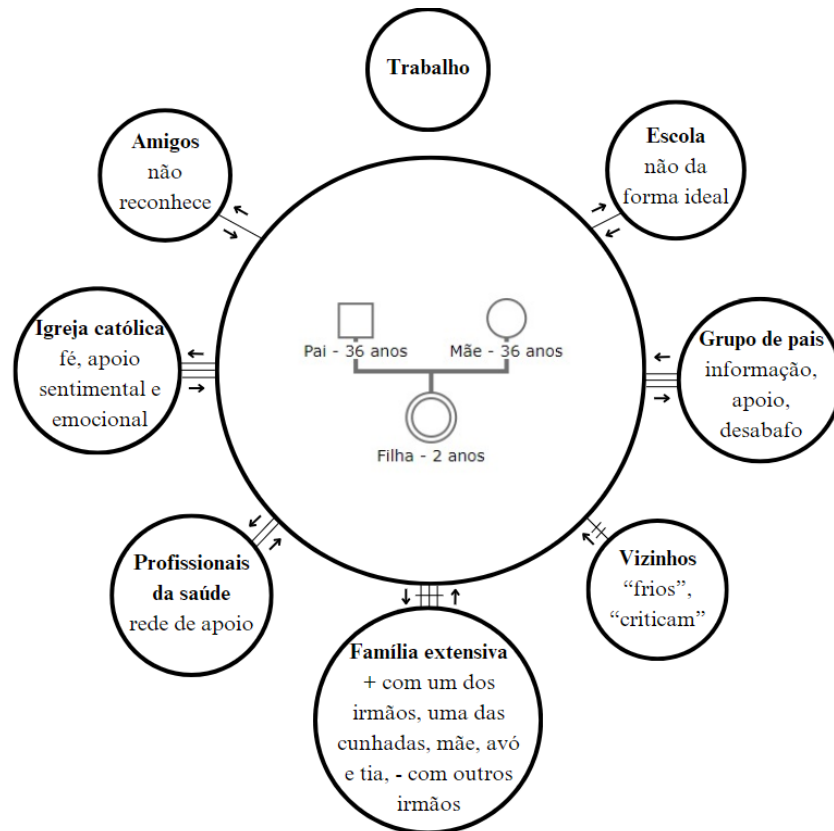
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.6.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: reconhece o marido como um promotor de esperança (“ele é o mais forte”, “conviveu desde o começo, dando força”); Filha: diz ser a que mais promove esperança e ser paciente (“ajuda bem a mente da gente”, “ela ajuda a gente a lidar com esses momentos”).

6.3.7 Ecomapa M4

Figura 9 - Ecomapa M4



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

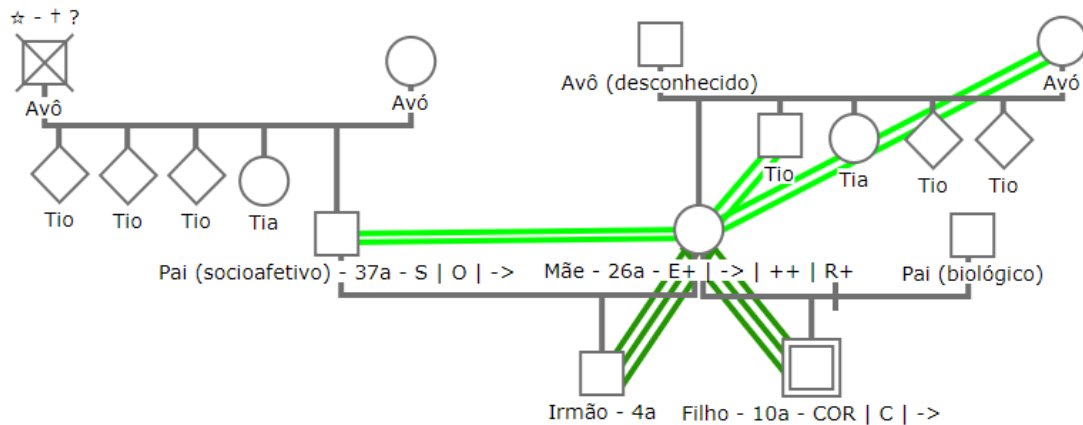
6.3.7.1 Notas do ecomapa

Família extensiva: reconhece um dos irmãos, uma das cunhadas, a mãe, avó e tia como grande rede de apoio. Diz que a relação com o irmão é muito comunicativa, recebe grande apoio e suporte (“ele fala que sempre estará comigo, dependendo da situação, das circunstâncias”, “ele gosta bastante de me ouvir”). Reconhece sua mãe como “porto seguro” e diz que é bem próxima de uma de suas cunhadas (“tenho ela como uma irmã minha”). Relata que a relação com os outros irmãos não é muito afetiva (“eles não são bem chegados a mim”, “eles não me apoiam totalmente, me criticam, não me ajudam”); Profissionais da saúde: considera os profissionais que realizam o acompanhamento na capital do estado uma boa rede de apoio, já os da própria cidade “mais ou menos”; Religião: apesar de não frequentar o espaço físico da igreja, reconhece sua fé como um grande ponto de apoio (“apoio sentimental, emocional, tudo”, “a gente ter fé em Deus é o que faz pra gente ser mais forte”); Amigos: não reconhece amigos

como rede de apoio; Escola: diz que não dão o apoio que gostaria, apesar de serem comunicativos e prestativos (“cinco anos agora que estuda lá nesse colégio... eles não conseguem adaptar uma alimentação pra ele”, “tenho que dar umas cinco viagens na escola, diretamente para levar alimentação dele de casa”); Grupo de pais: reconhece como grande rede de apoio (“através do grupo eu tenho muito mais informações, quanto à alimentação, de várias coisas. E eu consigo me conectar com outras mães que passam pela mesma situação”); Vizinhos: diz não ter boa relação com os vizinhos (“são pessoas frias”, “quando gostam de desabafar é para criticar”).

6.3.8 Genograma de Esperança M4

Figura 10 - Genograma de Esperança M4



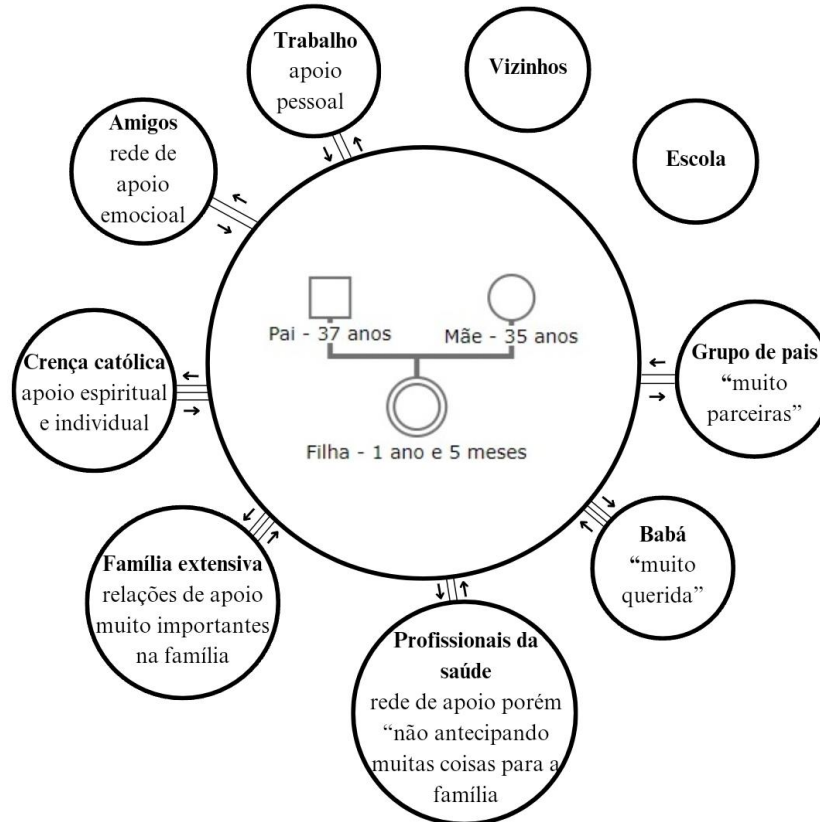
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.8.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: reconhece o marido como importante ponto de apoio (“ele me apoia muito, ele quer muito bem ao Pedro, me ajuda bastante”); Filhos: reconhece os filhos como principal ponto de promoção de esperança; Filho com diagnóstico: “eu sinto que ele, às vezes, é mais forte que eu”.

6.3.9 Ecomapa M5

Figura 11 - Ecomapa M5



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

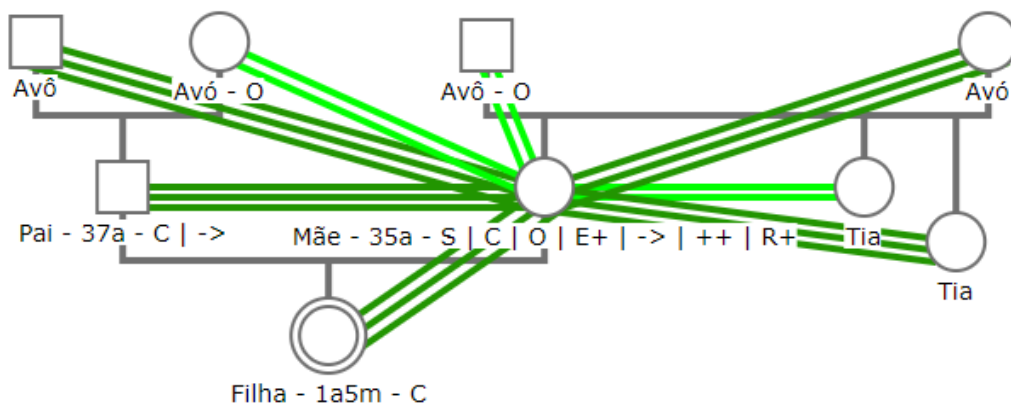
6.3.9.1 Notas do ecomapa

Família extensiva: relações muito boas com a família toda, de forma geral, com o pai possui mais dificuldade (“ele o otimista ao extremo”, “ele não tem emocional para lidar”, “tem muita dificuldade em lidar com qualquer tipo de diagnóstico”, “é difícil você ter ele como um apoio no dia a dia”); Mãe: relação muito boa de apoio, porém “ela é muito na dela”; Irmã de Brasília: relação boa, porém, sente necessidade de mais proatividade; Tias do marido: são também rede de apoio, porém, diz que se sente pressionada (“ficam perguntam muita coisa, coisa que eu não sei dizer ainda”); Irmã do Rio de Janeiro: grande apoio emocional (“quando ela vem, ela, ela faz muita questão de estar comigo, ela fica com a gente, participa”); Amigos: reconhece como forte rede de apoio, porém “gostaria que eles fossem mais presentes, quando eu precisei, eu tive acolhimento, tive apoio”; Religião: diz “a espiritualidade é uma rede de apoio pra mim”; Trabalho: reconhece o trabalho como um ponto de apoio pessoal, porém, relata

que leva muito trabalho para casa e isso atrapalha; Grupo de pais: reconhece como rede de apoio, diz que troca muitas informações, mas, em muitas situações, ainda não vive o que as mães do grupo vivem, e possuem perfis diferentes; Profissionais da saúde: diz entender como rede de apoio, porém, sente que há muita cautela e falta de antecipação, sente falta de mais informações; Babá: relata que a babá já está com a família desde que a filha nasceu e reconhece como forte rede de apoio.

6.3.10 Genograma de Esperança M5

Figura 12 - Genograma de Esperança M5



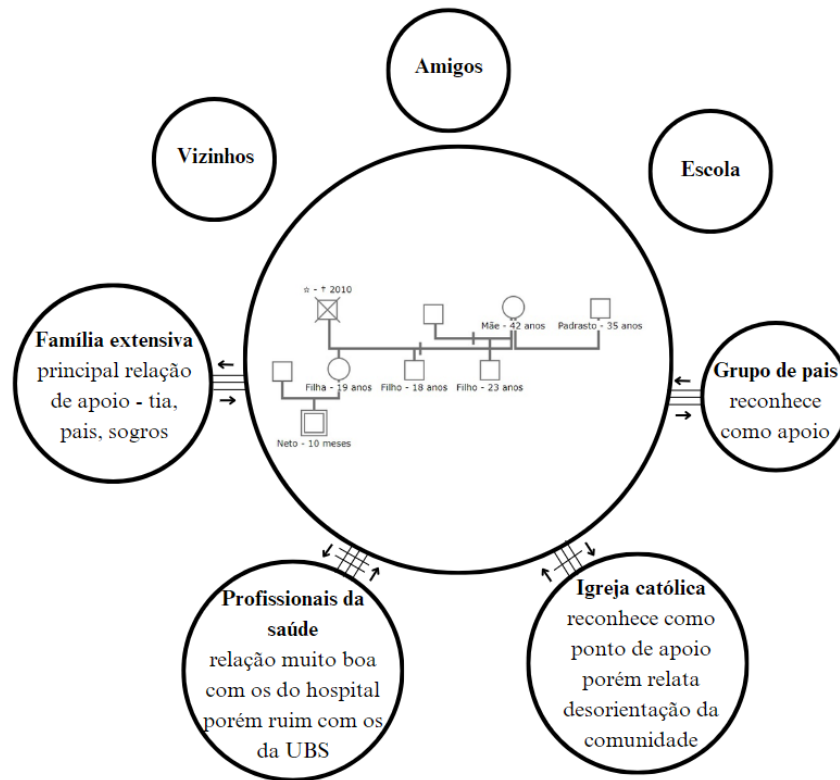
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.10.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: reconhece que a relação com o marido é grande promotora de esperança. Atributos como carinhoso e visão de futuro são atribuídos a ele; Filha: tem na filha o maior foco de promoção de esperança. Atribui a ela o atributo de carinho e reconhece que ela traz força em sua forma de lidar com o dia a dia, apesar da idade.

6.3.11 Ecomapa M6

Figura 13 - Ecomapa M6



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

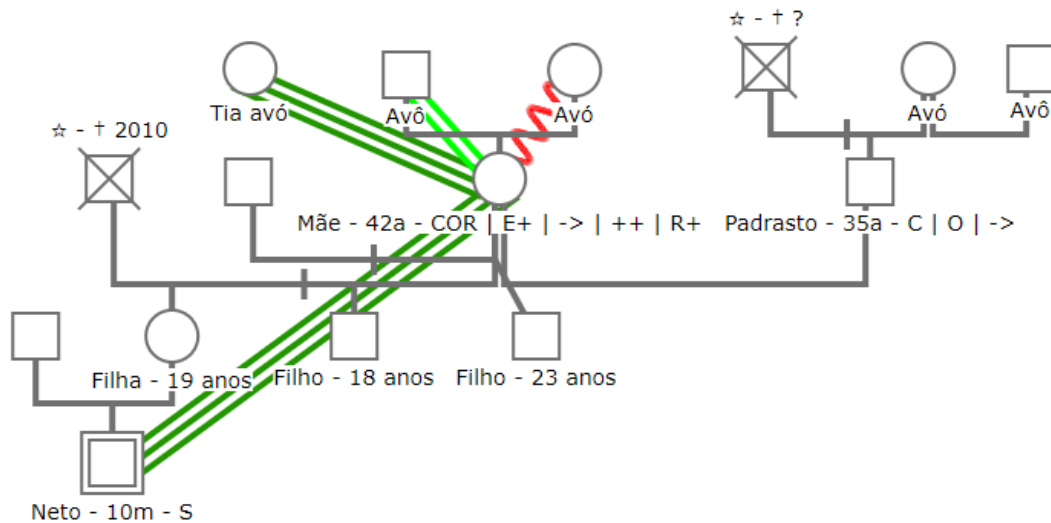
6.3.11.1 Notas do ecomapa

Profissionais da saúde: relata que possui ótima relação com os profissionais que fazem o acompanhamento do neto no Hospital de Apoio (“muito dedicado, muito bom”), porém, com os profissionais da Unidade Básica de Saúde, relata muitos conflitos e dificuldades (“muita irresponsabilidade, muita falta de profissionalismo”); Família extensiva: reconhece suas relações familiares como as únicas presentes em sua vida, relata ter uma ótima relação com a tia (“ela me entende demais, ela me dá mais suporte, mais estabilidade”, “minha base”), boa relação com o pai, porém, são afastados (“ele está lá eu aqui a gente conversa bem pouco”, “ele não entende muito bem o que quer dizer a doença mas assim ele me dá força”), alguns conflitos com a mãe por questões de personalidade (“tudo ela reclama”, “ela é durona”, “ela é difícil de lidar”, “acha que sabe de tudo”) e boa relação com os sogros, de forma geral; Grupo de pais: diz reconhecer os grupos de pais que participa como rede de apoio apesar de, às vezes, ter

informações confusas (“a doutora fala uma coisa, eles ficam postando outra”); Igreja: reconhece sua fé como importante ponto de apoio (“se eu não tivesse fé, muitas coisas na minha vida eu não teria, nem a vida eu teria na verdade”), porém, relata que a comunidade da igreja é desinformada e desorientada em relação à doença e restrições do neto.

6.3.12 Genograma de Esperança M6

Figura 14 - Genograma de Esperança M6



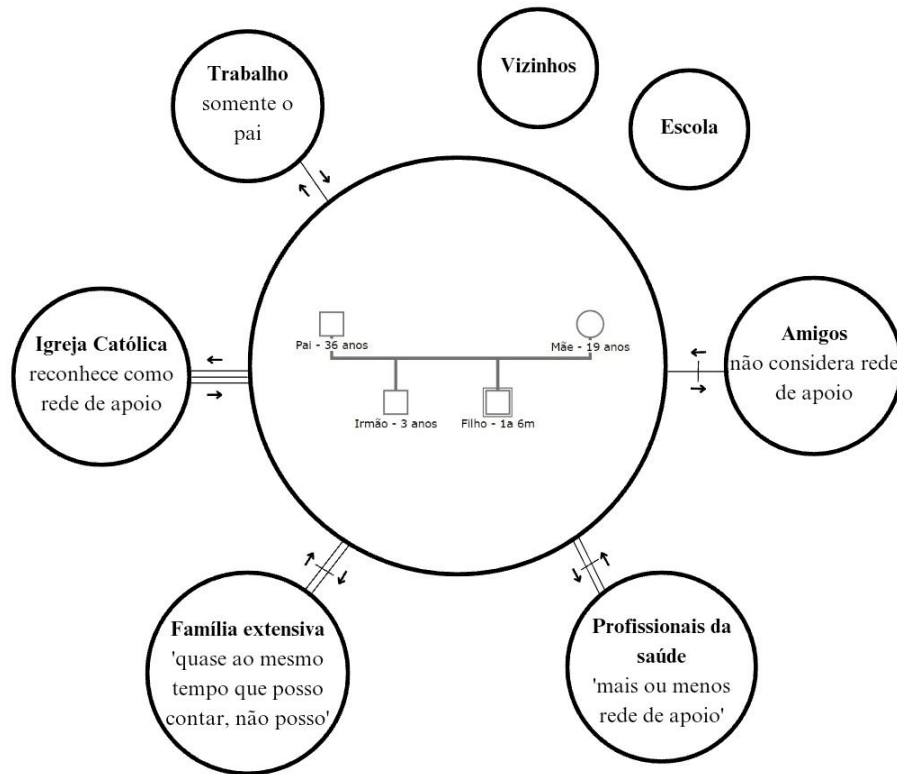
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.12.1 Notas do Genograma de Esperança

Neto: encontra no neto a principal razão de manutenção da esperança e atribui a ele a característica de serenidade (“ele é o ar que eu respiro, ele é o sol, ele é ele é ele é a minha luz, ele é a minha vida”); Marido: atribui as características de carinho, otimismo e orientação para o futuro; Tia-avó: reconhece como a principal promotora de esperança (“ela me entende demais, ela me dá mais suporte, mais estabilidade”, “minha base”); Como relação ameaçadora de esperança, a mãe (avó materna) foi citada. O relacionamento é conflituoso e, segundo a entrevistada, sua mãe é uma pessoa difícil de lidar (“tudo ela reclama”, “ela é durona”, “ela é difícil de lidar”, “acha que sabe de tudo”).

6.3.13 Ecomapa M7

Figura 15 - Ecomapa M7



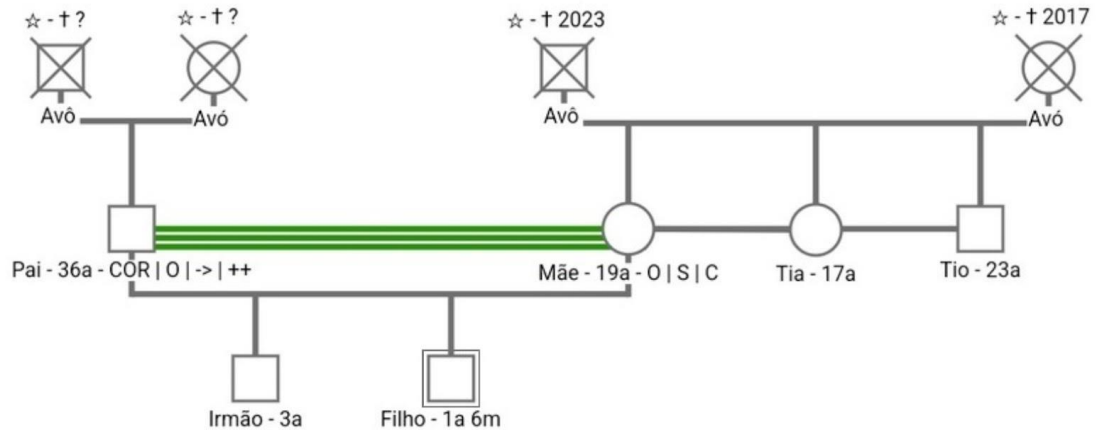
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.13.1 Notas do Ecomapa

Família extensiva: relata ter ajuda de uma irmã e um irmão em situações pontuais, os considera rede de apoio, mas diz que a relação é “mais ou menos” forte e que “quase ao mesmo tempo que posso contar, não posso”. Diz que a irmã mora perto, mas não visita muito; Igreja Católica: reconhece como rede de apoio; Amigos: não reconhece como rede de apoio e diz não os procurar quando precisa de ajuda; Vizinhos: relata não ter relação com nenhum vizinho; Profissionais da saúde: sente que conta com eles em algumas situações e em outras não. Seriam “mais ou menos” uma rede de apoio; Relata não participar de nenhum grupo de apoio e reconhece o marido como o principal ponto de apoio.

6.3.14 Genograma de Esperança M7

Figura 16 - Genograma de Esperança M7



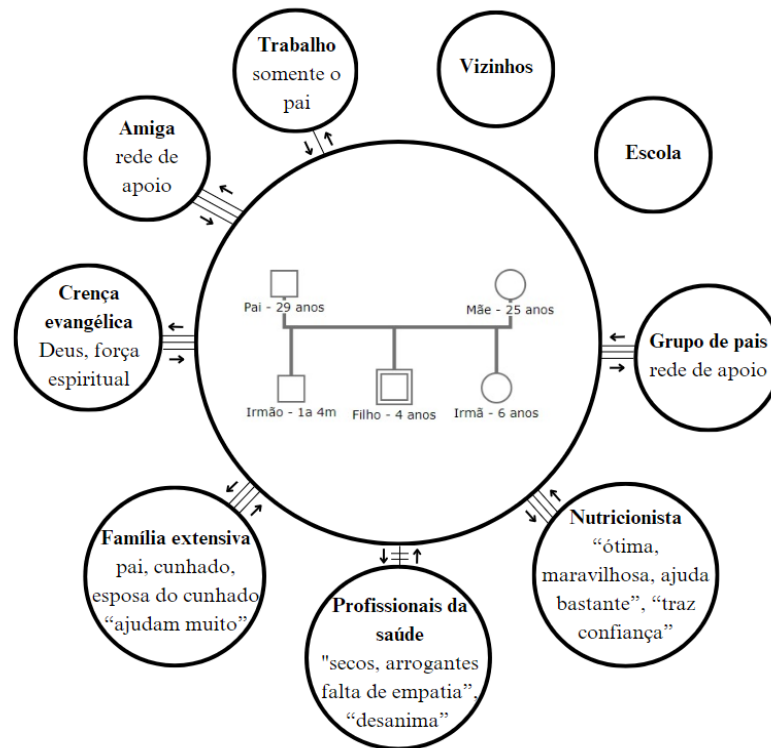
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.14.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: relata ter coragem, otimismo, orientação para o futuro e presença de crença religiosa católica. Única relação que promove esperança e diz ser em todos os contextos.

6.3.15 Ecomapa M8

Figura 17 - Ecomapa M8



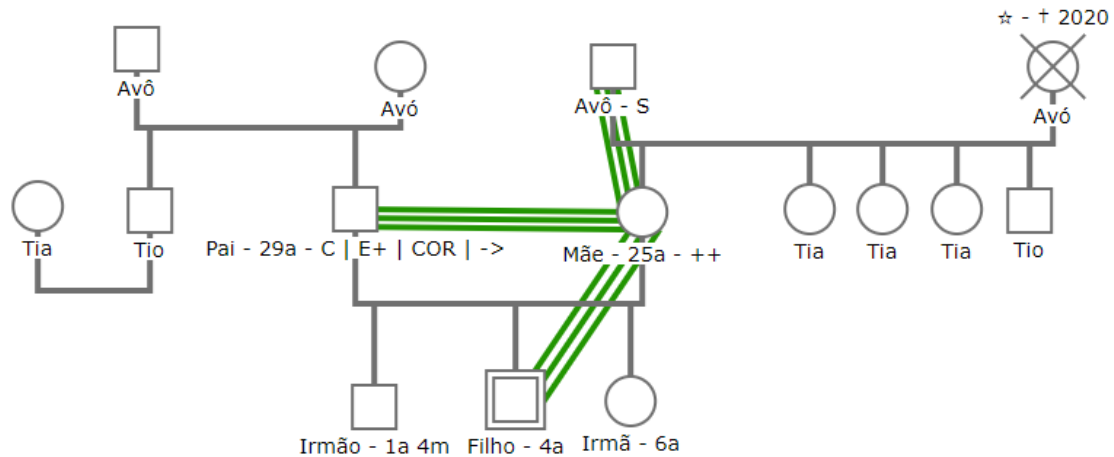
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.15.1 Notas do ecomapa

Família extensiva: reconhece o pai e a esposa do cunhado como fortes pontos de apoio, cita que o cunhado possui problemas com bebidas alcoólicas e, por isso, a relação é um pouco pior. Não reconhece os sogros e irmãos como rede de apoio; Crença evangélica: apesar de não frequentar a igreja, reconhece sua fé como grande ponto de apoio e promoção de esperança (- "algo lá em cima pra se agarrar, pra confiar"); Amiga: reconhece sua amiga M. como uma rede de apoio, mesmo não morando mais próxima ("eu desabafo com ela, ela me dá conselho"); Vizinhos e escola: não possui relação com os vizinhos e o filho ainda não frequenta a escola; Nutricionista: reconhece como rede de apoio, cita como uma relação que ajuda muito, traz confiança, alívio, esperança; Profissionais da saúde: em geral, cita a equipe de profissionais, principalmente a médica gastroenterologista, como relações conflituosas, diz serem arrogantes, brutos, secos e antipáticos. Diz que todas as vezes que vai fazer os acompanhamentos retorna "arrasada" e desanimada, pois se sente maltratada e humilhada.

6.3.16 Genograma de Esperança M8

Figura 18 - Genograma de Esperança M8



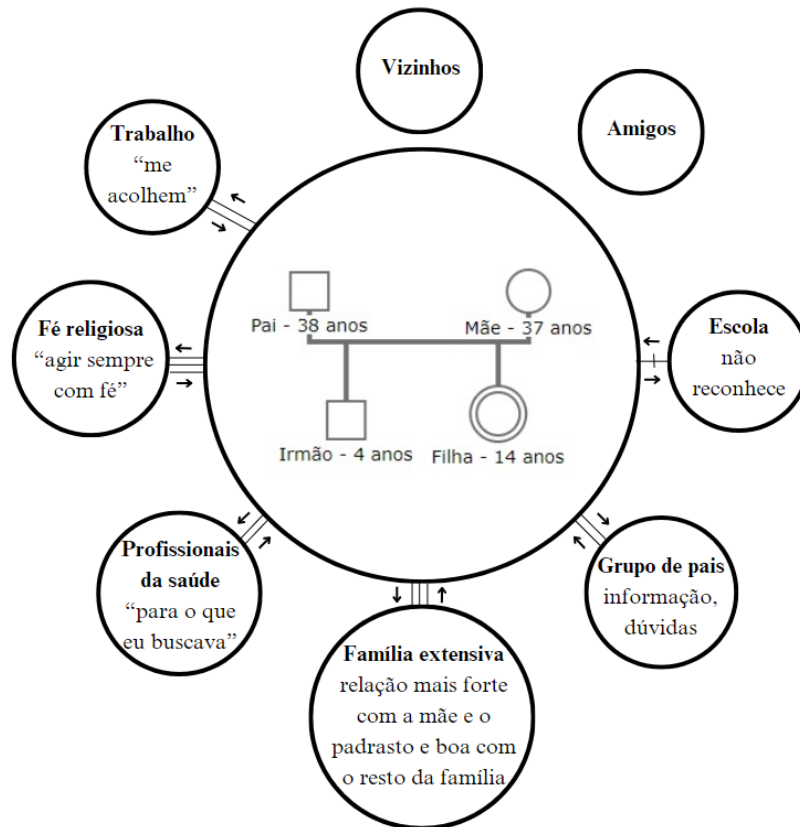
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.16.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: cita como uma forte rede de apoio e o reconhece como o mais carinhoso, com energias positivas, coragem e orientação para o futuro; Filho: diz ser o principal promotor de esperança (“ele é que ele é quem me dá mais força”, “dá vontade de sair no mundo aí fazendo as coisas pra ele”); Relações de ameaça à esperança: não identifica relações de ameaça à esperança na família, mas cita a equipe de profissionais que acompanha o filho, principalmente a médica gastroenterologista, como relações que tiram esperança (“você vai de um lado pro outro pra chegar a ser maltratado, ser tipo humilhado”, “eu entro lá e volto desanimada, volto arrasada”).

6.3.17 Ecomapa M9

Figura 19 - Ecomapa M9



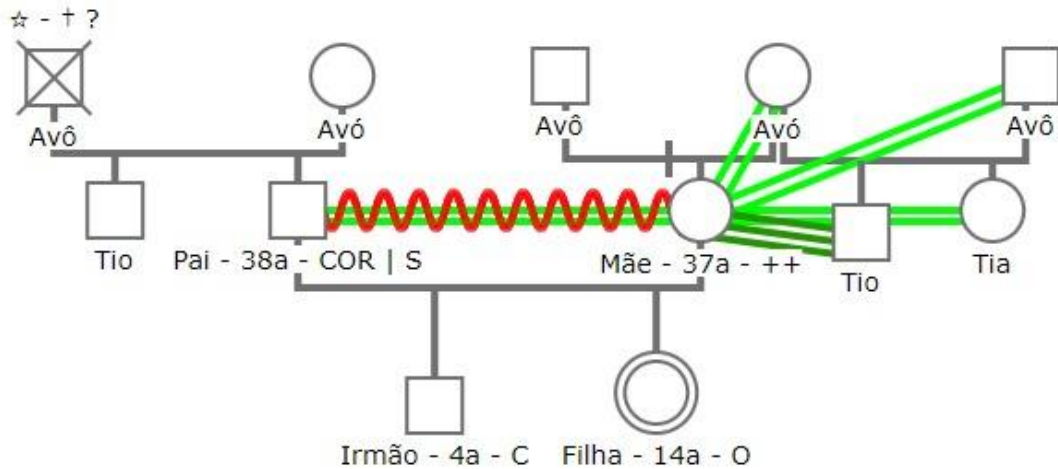
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.17.1 Notas do ecomapa

Profissionais da saúde: relata que são uma rede de apoio, porém, que não vai além da condição da filha; Fé religiosa: grande ponto de apoio (“quando a gente não tem mais para onde correr vamos agir com fé”); Trabalho: reconhece como rede de apoio, porém, não como amizades ou relações próximas (“o que eu precisar eles me acolhem, mas não é uma completa rede de apoio... é aquela amizade de trabalho mesmo”); Escola: não reconhece a escola da filha como rede de apoio (“Não tem um diálogo, não tem um planejamento”); Grupo de pais: identifica como grande rede de apoio para troca de informação e esclarecimento de dúvidas; Família extensiva: identifica a relação com a mãe e o padrasto (padrinho) como as relações mais fortes; a relação com o irmão e com a irmã também são boas, porém, diz que a irmã possui um pouco de dificuldade de diálogo e o irmão é “meio cabeça dura”. A relação com a sogra, atualmente, é boa, porém, relata possuir histórico de conflitos.

6.3.18 Genograma de Esperança M9

Figura 20 - Genograma de Esperança M9



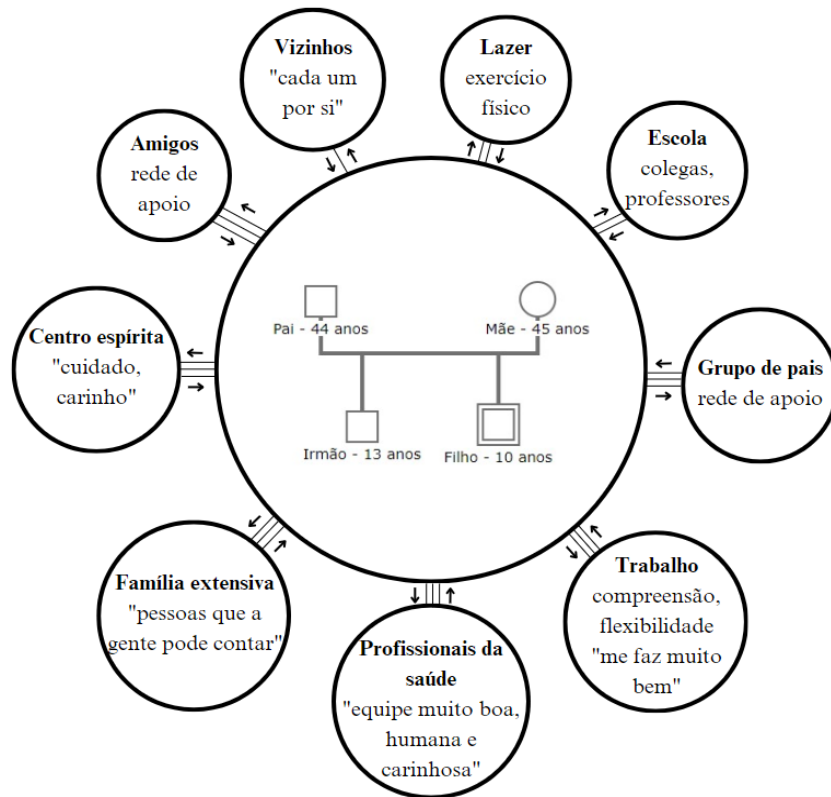
Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.18.1 Notas do Genograma de Esperança

Marido: apesar de ser ponto de apoio e reconhecer como principal detentor das características de coragem e serenidade, relata que possui alguns conflitos com o marido que geram “estresses a longo prazo” (“tem um estresse a longo prazo, como se fosse um peso que foi gerado. Aí acabou, hoje, trazendo alguns stresses psicológicos”).

6.3.19 Ecomapa M10

Figura 21 - Ecomapa M10



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

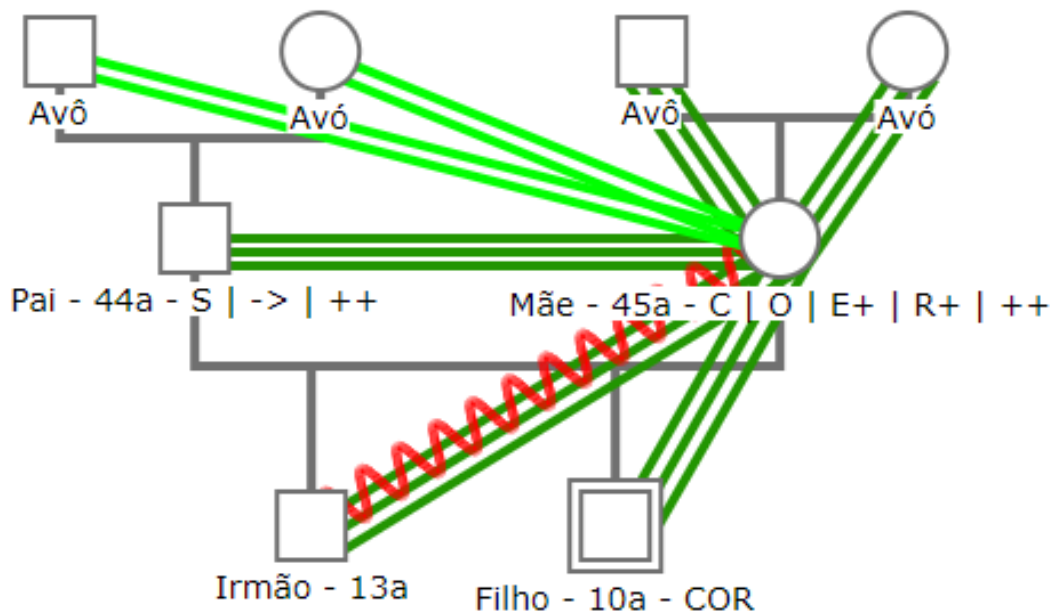
6.3.19.1 Notas do ecomapa

Família extensiva: relata que a família é uma das principais redes de apoio, tanto os pais quanto os sogros sempre que podem estão presentes e ajudam; Centro espírita: conta que a comunidade toda é bem preocupada e possuem um carinho e cuidado muito grande com o filho, também reconhecendo como rede de apoio; Amigos: reconhece como rede de apoio importante também, conta que sempre pensam no, filho nos encontros; Vizinhos: não reconhece a relação com os vizinhos como algo relevante, diz ser “quase inexistente”, mas que, se precisar, poderá procurá-los; Lazer: reconhece os exercícios físicos como um importante mecanismo de controle da ansiedade e prevenção da depressão; Escola: relata que nunca precisou contar muito com a escola dos filhos, mas que, se precisar, terá apoio. Sempre conversou com os professores do filho a respeito da dieta e necessidades e restrições. Reconhece os colegas do filho como uma grande rede de apoio para ele e, conseqüentemente, para ela, por estarem sempre pensando nele

e sendo compreensivos e companheiros no entendimento da doença; Grupos de pais: conta que faz parte de grupos de apoio de pais de filhos com Fenilcetonúria e os reconhece como rede de apoio; Trabalho: diz ter uma ótima relação com o trabalho, que sempre houve certa flexibilidade de horários para poder se adaptar à rotina dos filhos, que os coordenadores sempre foram compreensivos. Além disso, relata que gosta muito de trabalhar, sempre se envolve com muitos projetos e isso a ajuda muito emocional e psicologicamente, reconhece o trabalho como um importante mecanismo de enfrentamento e grande apoio; Profissionais da saúde: relata que a relação com os profissionais é boa. Toda a equipe de profissionais que faz o acompanhamento do filho é bem atenciosa, carinhosa e humana.

6.3.20 Genograma de Esperança M10

Figura 22 - Genograma de Esperança M10



Fonte: Elaborado pela autora (2024).

6.3.20.1 Notas do Genograma de Esperança

“A família inteira sempre foi muito positiva em relação a isso”; Marido: relata ser o mais sereno e possuir maior orientação para o futuro, tem a mesma crença da mãe (espiritismo); Filho: reconhece o filho como principal gerador de esperança e o ponto de coragem da família (“nunca reclamou”, “muito feliz e abençoado”); Como relação ameaçadora de esperança, o filho mais velho é apontado, uma vez que este se coloca, muitas vezes, como preterido em relação ao irmão, ocasionando culpa e sentimento de falha na mãe.

6.4 SÍNTESE DOS ACHADOS – ECOMAPAS

Na avaliação dos ecomapas, a relação estabelecida com a família extensiva (além do núcleo familiar central) se apresenta como uma das principais dimensões de apoio para as mães, sendo significativa e importante para todas, visto que, em muitos dos casos analisados, a rede de apoio é limitada, se restringindo às famílias e não alcançando outras dimensões de forma significativa, como amigos, vizinhos, escola e trabalho, por exemplo.

Quatro das dez mães entrevistadas foram recrutadas por meio de grupos de apoio compostos por pais de crianças com doenças raras. Para estas mães, os grupos representam um importante suporte por oferecerem informações e relatos de experiências semelhantes às que vivenciam. Outrossim, a relação com a fé pessoal se apresenta nesta dimensão como o principal fator de apoio, sendo positiva e descrita como essencial e indispensável para todas as participantes da pesquisa, inclusive para as famílias que não frequentam nenhuma instituição religiosa.

Os profissionais da saúde foram, em grande maioria, apontados também como pontos de apoio, sendo relatado um acolhimento relevante para a manutenção da esperança e do otimismo das entrevistadas. Porém, duas mães identificaram relações conflituosas e prejudiciais com os profissionais responsáveis pelo acompanhamento dos filhos, apontando problemas como falta de profissionalismo, arrogância, antipatia e afastamento emocional, resultando em sentimentos de desânimo e falta de amparo.

6.5 SÍNTESE DOS ACHADOS – GENOGRAMAS DE ESPERANÇA

Na análise dos genogramas de esperança, as relações estabelecidas com os companheiros, pais das crianças e com a própria criança diagnosticada com a doença rara foram as mais frequentemente apontadas como promotoras de esperança. Apenas três entrevistadas identificaram relações de ameaça à esperança, sendo estas uma com outro filho do casal, uma com o companheiro e uma com a mãe; nos três casos, o principal motivo de sentimento de ameaça relatado foi a reclamação constante e negatividade, juntamente com conflitos interpessoais.

Acerca dos atributos pessoais - sendo eles coragem (COR), carinho (C), serenidade (S), otimismo (O), energia positiva (E+) e orientação para o futuro (→) -, as mães entrevistadas os designaram, principalmente, a si e ao companheiro/marido, sendo as características mais reconhecidas em si mesma a energia positiva (em 6 dos 10 casos) e o carinho (em 5 dos 10 casos), e as menos identificadas, a coragem e a serenidade (ambas em 2 dos 10 casos).

Os dois mecanismos de enfrentamento analisados - recordações positivas e crença religiosa/fé - estavam presentes significativamente nas mães entrevistadas. A religião/fé foi identificada como ponto importante de promoção e um dos principais de manutenção da esperança em todos os casos, mesmo em famílias que não possuíam religião oficial ou não frequentavam a igreja. Já as recordações positivas foram apontadas por 6 das 10 entrevistadas e as 4 que não reconheceram a presença destas possuíam níveis mais baixos de esperança (31, 31, 41 e 45 na Escala de Esperança de Herth).

6.6 EXPERIÊNCIA DAS MÃES FRENTE À DOENÇA RARA DA CRIANÇA

A experiência materna diante da condição de doença rara da criança foi assimilada, e fatores promotores do enfrentamento e do desenvolvimento da esperança foram identificados. O contrário também foi percebido, uma vez que foram identificados fatores ameaçadores ao enfrentamento e adaptação à nova condição a ser experienciada.

No decorrer do processo, desde a confirmação diagnóstica até a compreensão e aceitação, por parte das mães, observou-se que experiências anteriores, rede de apoio, acesso a informações, acolhimento por parte da equipe de saúde, além da religião e das crenças pessoais interferem diretamente no modo em como as mães irão vivenciar a recente mudança.

A análise das entrevistas em profundidade revelou quatro categorias e duas subcategorias temáticas da experiência materna frente à doença rara do filho, sendo elas:

- Categoria 1: Compreendendo e aceitando a condição;
- Categoria 2: Enfrentando a realidade da doença rara:
 - Subcategoria 1: Desafios diários;
 - Subcategoria 2: (In)Segurança alimentar;
 - Subcategoria 3: O novo normal – adaptação contínua.
- Categoria 3: Desenvolvendo força e esperança;
- Categoria 4: Reconhecendo os aprendizados e as transformações.

6.7 CATEGORIA 1: COMPREENDENDO E ACEITANDO A CONDIÇÃO

O nascimento de uma criança tem como característica, comumente, o despertar de sentimentos de alegria e realização. Receber a confirmação de uma doença ou alteração (metabólica, genética, enzimática e endocrinológica) que necessita de investigação, por vezes considerada grave, faz com que os pais mergulhem em um ambiente desconhecido e de muitos questionamentos. As doenças raras nem sempre apresentam manifestações físicas evidentes e, em muitos casos, isso atrasa ou dificulta a aceitação da condição clínica do filho.

Para as mães, receber a notícia do diagnóstico foi relatado como muito difícil e assustador, não só pela doença em si, mas também pelo fato de ser algo desconhecido para elas. Por ser uma doença rara, 90% das mães entrevistadas nunca tinham ouvido falar a respeito. A notícia foi recebida como um golpe. Reconhecer que o filho é uma criança atípica é um processo difícil e desafiador, definido como custoso. As mães passam a dedicar todo seu tempo e direcionar energia para a trajetória diagnóstica e terapêutica da criança. Para além da dedicação pessoal, esforços financeiros são envidados a fim de ofertar as melhores possibilidades de cuidados.

A gestação promove idealizações e projeções inerentes ao processo de parentalidade. A partir da confirmação, as mães precisaram ressignificar e ajustar as expectativas a respeito do desenvolvimento da criança, como suas habilidades de fala, o crescimento físico e possíveis limitações, assim como medo relacionado à morte da criança. Ao invés de esperar por marcos

característicos da infância, as mães passaram a esperar por qualquer sinal de desenvolvimento comum na criança.

As falas abaixo demonstram como as mães se sentiram:

Entrevistadora: Como é para você ser mãe de uma criança com doença rara?

M5: Então. Eu acho que é muito difícil ter um diagnóstico. Muito. Não foi o pior dia da minha vida, mas foi um dia muito difícil. O diagnóstico em si. Então assim foi um golpe pesado. A sensação que eu tive na hora é quando você tem um buraco, você vai cair, vai cair, vai cair, você não tem chão assim.

M6: na hora que ela falou que ele tinha uma condição genética eu fiquei assim na verdade normal. Eu não, não tinha conhecimento...depois a gente foi conversando, ela foi explicando as sequelas neurológicas, o que que acontece, aí eu parei para pensar, depois do caso passado, já em casa que eu parei aí fui pensar, aí me deu uma crise de choro.

M10: É, no início foi bem difícil, né? Porque é novo, é assustador. Já é novo quando a gente tem um filho, né quer dizer é preocupante quando você tem um recém-nascido e quando você sabe que ele tem um problema mais ainda. Então deu medo no início.

M7: Ah, meu medo é que ele morresse.

M9: Isso eu era só choro, não sabia o que era, mas eu já estava chorando e foi e saiu a confirmação do teste do pezinho, saiu a confirmação e para mim ela ia, na minha cabeça a minha filha ia crescer numa cadeira de rodas e tem aquelas faces sindrômicas que a gente vê e sei lá eu pensava tudo de ruim na minha cabeça.

Comportamentos de negação se mostram reais e repetitivos, frente à realidade imposta pelos resultados clínicos. Apegar-se à possibilidade de a condição não ser definitiva, assim como o inconformismo e a negativa da doença, permeiam os primeiros momentos, após a notícia. A não aceitação e a incredulidade por parte das mães levava à dificuldade em lidar com os fatos, evitando falar a respeito e fazendo com que a notícia não fosse compartilhada com outras pessoas. Sentimentos de tristeza e desespero se fizeram presentes.

Tais comportamentos são evidenciados nos trechos abaixo:

M5: ...poderia ter tido uma alteração no exame, para caso do corpo não tenha ainda produzido as enzimas adequadamente. E aí, como ela nasceu de cesárea, claro que minhas fichas estavam ali. Eu falei, pô, não foi parto normal. Ela não estava prontinha, prontinha. Eu não sei se ela ia nascer nesse dia. Enfim, aquela coisa louca, né? Me agarrei a isso, é óbvio, né?

M1: ...depois que a gente teve o diagnóstico da I. eu passei assim por alguns momentos assim de negação, de estar inconformada com aquilo, né?

M2: Então, no começo, quando eu recebi, eu me senti muito triste. Eu me senti depressiva, me sentia angustiada, ficava perguntando porque meu filho... passar por esse momento difícil porque eu não queria, eu não aceitava. Eu todo dia eu falava não aceito, eu não quero.

M8: Então no momento que eu recebi o diagnóstico a ficha não caiu e acho que eu só fui percebendo aos poucos, quando ele foi crescendo que foi que eu fui vendo sabe, acho que foi caindo aos poucos...

Assumir a realidade diagnóstica é um processo de aceitação e de adaptação vivenciado pelas mães. O conhecimento da doença, que ocorre por meio da pesquisa individual, da conversa com a equipe de saúde e com outras mães, traz sentimento de calma e de interiorização. O tempo se torna aliado na concepção da verdade imposta, uma vez que possibilita ampliação do conhecimento e ajustamentos pessoais, além da organização para o cuidado com a criança.

Pequenas vitórias são parte importante na evolução da concordância. Associado a isso, acompanhar o desenvolvimento da criança aquietou o coração e desenvolve habilidades para encarar a condição e a nova rotina de mãe.

A compreensão e aceitação da condição de adoecimento se mostra como uma etapa importante. Relatos de normalidade e tranquilidade quanto ao diagnóstico, considerando a visão de uma criança dita “normal” ao menos fisicamente, se fizeram presentes.

Seguem abaixo falas representativas:

M3: Aí depois foi passando os anos, a gente vai conhecendo. A médica vai explicando. Aí a gente vai se conformando, né?

M9: Falei então vamos aceitar. E aí eu comecei a pesquisar, a ler e eu comecei a ver as crianças mais velhas. Que eram, que também tinham diagnóstico. Que eram normais.

M7: ...como a médica foi explicando que se ele seguir esse tratamento certinho. Sem faltar nada. Ele ia ser uma criança normal igual todas as outras. Assim que eu já me acostumei agora, né? Então eu acho normal agora.

M1: Conforme foram passando os dias eu fui, ah olha só, foram pequenas vitórias somadas sabe? Ah o fato de conseguir entender um pouco melhor há sabe?

M3: Para mim só quando ela foi crescendo mesmo. Porque cada ano para mim melhorava era o crescimento dela e ver o desenvolvimento dela. Era o que mais me confortava.

M8: ... eu ainda estou no processo ainda de aceitar, de vivenciar...

M2: E eu falava gente meu filho ele tem uma doença genética, mas ele vai correr, vai brincar estudar. Vai depender muito de mim. Mas ele vai, ele vai ter uma vida normal.

6.8 CATEGORIA 2 – ENFRENTANDO A REALIDADE DA DOENÇA RARA

As mães referem que o impacto da condição rara da criança é sentido em todo o contexto familiar. Tanto elas quanto o restante da família pertencente ao núcleo duro são inseridos em um novo modelo de vida, que foi imposto a partir da confirmação diagnóstica. É possível identificar diferentes formas em como as mães se colocam frente à doença, as necessidades clínicas, o tratamento, a trajetória terapêutica e o desenvolvimento da criança. As variações derivam das experiências de cada um, sua cultura, sua relação com a equipe de saúde e com as redes de apoio que estão disponíveis, dentre outros fatores.

A categoria descrita engloba três etapas do enfrentamento vivenciado pelas mães face à condição de saúde da criança, sendo a primeira os “Desafios diários”, a segunda “(In)Segurança alimentar” e a terceira “O novo normal – adaptação contínua”. O contexto de desafios é marcado por sentimentos de incerteza e inseguranças, tanto em relação às atitudes que devem ter quanto ao desenrolar da doença, que são reforçados ou amainados em decorrência da percepção positiva ou negativa a respeito da equipe de saúde. A segunda etapa é caracterizada sentimentos de medo, desconhecimento e percepção duvidosa acerca do seu papel de mãe, uma vez que a alimentação da criança é uma das maiores responsabilidades atribuídas ao cuidado materno. A terceira etapa pode ser reconhecida por estratégias de adaptação utilizadas pelas mães, implementadas a partir de experiências anteriores, pessoais ou por aprendizado, tendo também como objetivo preparar a criança para viver a vida no contexto da doença. Ambas as etapas podem ser vivenciadas uma após a outra ou concomitantes.

6.8.1 Subcategoria 1 – Desafios diários

Em comparação com outras situações de saúde, as mães de crianças com doenças raras relatam que os desafios vivenciados são muitos, e vão desde aqueles inerentes ao cuidado até aqueles que se apresentam a partir das circunstâncias do dia a dia. Informação disponível sobre a doença, como falar sobre a doença para os familiares, onde e como seria o tratamento, fazem parte dos relatos. Os trechos abaixo apresentam essas falas:

Entrevistadora: Você consegue elencar nominalmente, talvez, desafios que você tenha vivido ou que você vive por conta do diagnóstico?

M1: a gente não conhece então é uma coisa que assusta, sabe? Ahn e até realmente conseguir entender como que funciona a fenil ahn como que eu conseguiria lidar com ela...

M3: eu já fiquei mais medrosa eu era muito medrosa. Como é que ia ser, se o povo ia entender, as pessoas iam entender, porque até eu não estava entendendo, né? Como é que eu ia explicar? Nem eu estava entendendo imagina os de fora, né?

M4: quando eu recebi o teste do pezinho eh, só tive só dificuldade de onde seria os tratamentos, como seria, pra mim foi, Ave Maria, foi muito difícil porque eu não conhecia nada, não tinha experiência, né?

M8: É assim eh um desafio todo dia né? A gente que é mãe atípica, que tem filho especial sabe, né? Um desafio muito grande, muito mesmo, não é fácil. Tem que ficar atenta, ligada, né?

M10: ... então assim eu tinha era um desafio tentar ser uma boa mãe para o T. e também pro G. sabe? Crianças com necessidades totalmente diferentes. G. estava numa fase diferente, indo para a escola e o T. recém-nascido, enfim... o G. tem um ciúme terrível do irmão né ele acha que a gente, sabe, dá mais atenção porque o T. é fenil, que “nananã”, mas não é, sabe?

Entrevistadora: Como foi essa vivência para o seu marido?

M5: Meu marido só virou e falou assim, cara, a gente não tem um dia de paz nesse hospital, tipo assim, porque era montanha russa, né? Na UTI.

M7: Ele lidou normalmente.

A preocupação em falhar nos cuidados com a criança é mais uma dificuldade a ser superada. Soma-se a isso o medo de não ser suficiente para atender às demandas da criança, além da preocupação em não estar presente para cuidar. Preocupar-se com os sentimentos e com o sofrimento atual ou futuro da criança também se torna uma adversidade que precisa ser superada.

M5: E até cuidar dela é difícil, porque você fica assim cara, você quer dar uma vida para ela. Você quer sair do seu corpo e entrar no dela, Enfim.

M2: Eu tinha medo de falhar, de não conseguir... Eu tinha medo de morrer e deixar ele com outra pessoa e de prejudicar a saúde dele. Então eram muitas coisas passavam pela cabeça.

M4: Porque se com a mãe fraca que ele tinha o que ele poderia fazer. Se ele me visse naquele ponto, fraca que eu estava quando que ele poderia contar comigo como rede de apoio. Se ele tinha uma mãe fraca como eu né?

M3: ... hoje os desafios que eu acho que não é nem eu que vou enfrentar, eu só penso porque como é filho da gente a gente se preocupa muito, né? Porque se ela sofrer a gente vai sofrer junto. Eu penso não mais em mim, eu penso mais nela agora. Que agora ela está crescendo, daqui uns dias é adolescente. Daqui uns dias vai começar a namorar, talvez casar e talvez como é que vai ser essa pessoa, né? Como é que essa pessoa será que vai entender, será como é que vai ser?

M5: e em alguns momentos eu fico triste. Claro, no sentido de ah, se ela vai sofrer bullying, se ela vai, sei lá se ela vai ter um momento de revolta, e querer não comer nada, ou se vai ter sequela, se não vai ter sequela.

M10: questão da aceitação dele, como que seria, porque ele ainda era um bebê de como que as coisas iam, né? De que cada dia um dia, como que vai ser, quando ele estiver no trabalho dele e a alimentação será que vai ser difícil? Será que vai ser fácil?

M9: Uma nova, uma nova dificuldade. Porque ela está entrando na adolescência e está começando a amadurecer. Entender que tem a fenilcetonúria. Ela está começando a entender isso. Então assim ela fica se perguntando muito porque que ela nasceu com isso. É porque que só ela é assim.

É comum apontar a falta de conhecimento clínico e compreensão por parte dos profissionais de saúde e de assistência social como algo frequente. Ainda que a equipe de saúde seja um ponto de apoio e referência, as mães trazem percepções negativas a respeito do domínio da doença, da pouca atenção dispensada, do acolhimento ser limitado ou ineficiente, da falta de individualização do cuidado, fatores estes que interferem de maneira direta no enfrentamento materno.

M6: Que eu me sinto assim, que eu, que é uma coisa que às vezes até o hospital poderia ser que ajudava a gente, mas acontece que eles lá, parece que eles são muito desligados com essas coisas. Eh, uma dificuldade de alimentação, de lidar mesmo com a dieta.

Entrevistadora: Ajudar mais em que sentido? Da doença do R.?

M6: Só a única coisa que eu queria que tivesse comigo e que não tem é um apoio para a gente que sofre de transtorno, de depressão, de transtorno de ansiedade. Eles não me amparam porque eu não sou usuário de drogas nem uso álcool, né? Aí eu peguei e falei lá para o guardinha, né? Quer dizer, que o alcoólatra e o drogado têm mais prioridade do que a gente. Que a gente precisa, que a gente tem filho, a gente tem marido, a gente tem neto para cuidar, tem casa, tem meio mundo de problema na cabeça para administrar. Tem vida uma vida por trás, por trás de mim tem uma vida que precisa de mim.

M3: Quando eu estava grávida. Aí no dia que o médico falou que era menino, até pedi ele para olhar de novo, se era mesmo, o médico disse que era... Até o dia que eu fui lá na médica, a médica falou que poderia ser menina. Não deu certeza lá. Mas poderia ser menina.

M9: Então toda que ela vai para a consulta é um médico diferente, é um residente diferente e aí a gente tem que falar tudo de novo e às vezes a gente pergunta para uma nutricionista que não é mais a que a gente foi da última vez sobre um alimento e ela não sabe responder. Ela fala ah tem que pesquisar. Tem que ver, tem que procurar. Eh você tem que ler ou então você tem que ler a informação. Só que a gente faz isso, o que a gente quer, o que eu estou buscando é a informação de um profissional que estudou mais do que eu, né? E aí a gente acaba tendo que escutar isso.

M5: Essa questão de às vezes o profissional de saúde não personalizar o atendimento no sentido de olhar para a demanda que eu tenho e para a pessoa que eu sou, né? Uma coisa que às vezes me parece que a gente, eles estão sempre desconfiados da gente, sabe?

M8: Igual ele está esperando a cirurgia tem três anos no Hospital X, a gastrostomia. E não sai, eles não me dão uma posição, não falam nada, eu vou nas consultas, eles só falam que vai demorar, que tem que esperar. Que tem uma fila gigante. O J. não dorme, passa o tempo todinho agitado, ele chora à noite. Tipo assim, eu não tenho vida sabe?

Em contrapartida, quando o vínculo com a equipe é real, a mãe se sente acolhida, segura e apoiada para conduzir os cuidados com a criança.

M1: ah a pediatra da I. é uma pessoa sensacional. Ah a doutora Neiva quando a gente descobriu né? Deu a alteração, ela não sossegou até conseguir o telefone da Lilia, que é a nutricionista que acompanha a I. Ela não sossegou até conseguir encaminhar a I. Ela nunca tinha visto isso. Quarenta anos que ela já é uma senhora né? Ela nunca tinha visto e ela não sossegou até de nos deixar encaminhadas, até ter certeza de que a I. estaria sendo bem cuidada, não é?

M5: Mas ela falou assim, olha, eu falo que quando alguém, algum pai, mãe, vem com um diagnóstico assim, eu falo que é porque são almas gêmeas que precisavam se encontrar e ter um nenenzinho. É bonitinho né? Ela disse deu match né. Realmente vocês precisavam, porque a gente tem, nós dois não temos, né? Mas somos portadores e tal. E aí a gente tinha 75% de chance de não ter, né? Uma criança com fenil e a gente tem. Então porque são almas gêmeas que precisavam enfrentar isso juntos. Lindo, né?

M10: Então essa bioquímica que eu te falei né? Ela é super carinhosa com o T. A gente chega lá, ela já sabe, já chama o T. pelo nome. Ela é um amor. E a pediatra do T. também, né? Uma gracinha. Então a gente não tem o que reclamar aqui na cidade, tanto a pediatra quanto o laboratório que a gente faz os exames, né? Gostei muito, conheço pouco a nutricionista, mas o pouco que eu conheço dela que mudou recentemente, ela parece muito carinhosa. Muito, muito atenciosa, coordenação, todo mundo lá.

6.8.2 Subcategoria 2: (In)Segurança alimentar

O cuidar em prover um crescimento seguro e saudável está diretamente relacionado com a identidade materna. É sabido que uma das mais importantes responsabilidades da mãe é

ofertar e garantir o alimento necessário para a criança, característica esta que faz parte do construto de ser e tornar-se mãe. Para a maioria das mães entrevistadas, a alimentação permitida e aquela que se torna prejudicial apontam para mais um desafio de enfrentamento à condição da criança, além de gerar sentimentos de impotência, desconsolo e aflição quanto à segurança alimentar e nutricional do filho, e as implicações disso para seu desenvolvimento.

A indisponibilidade de orientação, a limitação de acesso ao insumo indispensável para dieta, as limitações financeiras e a questão da socialização da criança com outras da mesma idade repercutem como pontos de preocupação e angústia. A escola, festinhas infantis e reuniões sociais passam a ser um desafio a mais a ser administrado. Os relatos abaixo corroboram isso:

M6: A minha dificuldade veio após a introdução alimentar. Minha dificuldade é só nisso. Porque tem muita coisa. É que a minha cabeça vira uma bagunça. Porque a doutora fala ai não pode trigo, não pode isso, não pode aquilo. Tá. Só que aí eles passam no grupo aqui receita com farinha de trigo. Gente, pelo amor de Deus, esse povo vai me enlouquecer... Aí eu não sei o que que eu faço. Eu falo, gente se eu soubesse fazer um bolo, biscoito, algumas coisas para essa criatura comer. Pior que eu não sei, aí nessa hora aí eu... que serventia que eu tenho? Do que que está adiantando eu cuidar dele se eu não sei nem fazer uma coisa para o bichinho comer para passar o tempo, para desestressar o bichinho.

M4: Mas eu acho que o medo maior era de não conseguir fazer com que ele tivesse uma dieta por questão financeira também, né? De não ter uma dieta e quando a médica falava assim olha né ele pode não falar, traz cegueira, então tudo isso me apavorou né, eu tinha medo de não conseguir fazer a alimentação dele da forma correta e de prejudicar... Um desafio maior foi alimentação, no começo que ele tinha que tomar a fórmula eu tinha muito medo de não conseguir eh ser abastecida, que a gente recebia pelo governo né? E era uma fórmula muito cara. Eu tinha muito medo quando ele era bebezinho que eu ia dar a mamadeira para ele. Eu já dava a mamadeira já com medo de acabar aquela fórmula e eu não conseguir ressarcir aquilo.

M10: Medo de faltar a fórmula. Medo de não conseguir comprar a fórmula. Porque mesmo você tendo dinheiro para comprar a fórmula que é cara. Mas se a gente apertar, né? É um medo a menos. Porque você vai entrevistar os pais, né? Muitos pais que não vão ter condição de comprar uma lata, que que ganha um salário-mínimo.

M5: Acho que a escola vai ser um desafio, porque ela vai ter acesso a alimentos que eu não vou estar perto. Então acho que isso é uma das coisas que eu vou ter que aprender a lidar. A orientar bem ela, bebezinha, assim pequenininha é o mais difícil. Então a escola vai ter que ser minha parceira nesse sentido. E acho que é isso. As questões sociais me incomodam muito. Festa junina, aniversários que ela vai ter que estar sempre, aceitar que ela vai ter que ter uma marmita dela, que ela vai comer algumas coisas, outras não. Então eu acho que para mim é isso, é mais esse sentido de gerir o desejo dela, de em alguns momentos não comer o que o que outros comem.

As mães trouxeram, como fator agregador de estresse e sofrimento, a impossibilidade de amamentar a criança, visto que a doença diagnosticada impede a ingestão do leite. O medo de não vivenciar o vínculo mãe-bebê, tão esperado na construção da identidade materna, é apontado como um desafio emocional.

M9: ... quando eu tive que tirar do peito foi de novo um desespero porque eu não queria... a informação foi assim, ela não vai poder comer. Bom, minha filha vai morrer de fome. Que que eu vou dar para ela comer? Foi o que eu pensava...

M2: Ela falou você não vai mais dar o leite do peito. Você vai passar na farmácia. E ela falou, você vai cortar agora...

M10: E um desafio também muito grande que eu me lembro foi a questão de ter parado de amamentar quatro dias quando eu descobri a doença, né? Eu cheguei em Anápolis e a nutricionista falou: você vai ter que parar de amamentar por quatro dias... para mim foi difícil tirar porque eu tinha muito leite, ele adorava mamar.

6.8.3 Subcategoria 3: O novo normal – adaptação contínua

Por conta da condição, as mães precisam encontrar constantemente formas de se adaptar à condição clínica, especificidades e exigências da criança. Essa adaptação, além de ser ininterrupta, precisa ser mutável, considerando que as demandas podem surgir de uma hora para a outra. As estratégias escolhidas têm como foco ajustar a criança e família à condição rara, uma vez que esse fato é perene. As mães usaram de habilidades desenvolvidas por elas e outras aprendidas por meio de relações de apoio que surgiram no contexto da doença rara.

Um dos desafios mais apontados foi o da alimentação, visto que as mães estabeleceram um planejamento a fim de suprir as necessidades alimentares e nutricionais da criança, tanto para alimentos comuns, quanto para aqueles que são parte do tratamento da doença.

M5: Então meu recurso é esse. E tentar aprender a cozinhar e me virar para fazer isso, entendeu? Tem que ser aos poucos. Olhando para isso como tudo junto, é normal, hoje é muito mais tranquilo. Hoje você falar de restrição alimentar. Então é isso.

M10: Nunca é fácil porque cada dia é um dia, né? Então a gente precisa eh se programar o tempo inteiro, sábado vai ser aniversário do meu filho mais velho. Então ontem eu estava fazendo né donuts com o T. Fizemos aquela bagunça na cozinha. Eu nunca tinha feito um donut normal, tradicional. Aí foi me aventurar fazendo um donut

vegano. Eh que não tem ovo, não tem leite, não tem isso, não tem aquilo. Então assim, a gente está sempre se organizando, se programando.

M1: ... e a fórmula. Então e ela não tomava. Tu sabe que sabor é horrível, né? É, horrível. E daí ela não queria tomar. Aí o que eu, eu falei com a nutricionista dela, eu perguntei se eu poderia fazer mais concentrado, que daí pelo menos dá de uma vez e acabou, né? E aí eu fazia Ana, na seringa. E dava para ela. Só que assim, ela não queria tomar. Ela cerrava o dentinho. E ela chorava, chorava, chorava, muito. E eu chorava junto, mas eu dizia, minha filha, a gente não tem escolha, a gente precisa baixar isso. E aí era ela chorando e eu chorando, mas eu dava na marra para ela. Sabe?

M2: eu sempre pensava eh em dar alimentos pra ele, orgânico né? O tal do... Como é que chama? É orgânico não, é vegano? Pois é, aí eu falava, gente, como é que eu vou fazer isso? É, então ele ficou mesmo só na alimentação mesmo de frutas, verduras, né? Que estavam liberadas para ele.

A percepção do pai da criança, no contexto de adaptação e de aceitação, também é percebida na fala das mães.

M1: Primeiro por isso, porque meu marido também me disse assim, olha, a nossa filha, ela é uma criança normal. Ela sim vai ter algumas, algumas limitações para se alimentar, é uma criação, a gente não vai ter pena dela...

M9 - Assim, eu não sei se foi porque ele não estava junto ele não sentiu né esse impacto né do diagnóstico, mas ele quando voltou ele aceitou de boa o meu esposo assim tudo ele aceita. Eu não sei se ele guarda pra ele todo o sentimento aquele sentimento ruim, de dificuldade que está que ele está triste, mas ele sempre foi assim tudo ele aceita de boa tipo sabe? Ah, não pode comer é só não dar. É assim.

Por outro lado, algumas atitudes escolhidas quanto à alimentação se mostraram drásticas, sempre buscando preservar e proteger a criança, como exemplo, evitar de se alimentar e não fazer festa de aniversário para a criança.

M6: ... eu vejo que ele tem vontade, agora ele está crescendo, claro, um bolo, uma coisinha, a gente vê que ele quer. Aí eu deixei de fazer, aqui em casa eu gostava muito de fazer bolo, essas coisas, deixei de fazer brigadeiro... Ele tem mania de olhar a gente e ficar: Dá um, dá um. O tempo todo. Aí eu fico com dó, eu deixo de comer por causa dele que eu fico com dó de estar comendo e o bichinho olhando. Aí eu não sei o que que eu faço.

Meu marido queria fazer o aniversário de um ano. Estava tudo certo que ia alugar uma chácara aí eu parei pra pensar. Espera! Como é que eu vou fazer o aniversário desse menino? Se ele não pode comer nada. Vou encher a barriga dos outros? Falei ah, mas não vou não.

Compartilhar o conhecimento sobre a alimentação da criança passou a ser uma estratégia para algumas mães, que viveram a dificuldade em receber orientações sobre a doença e acreditam que, dessa forma, ajudam outras mães.

M1: Daí eu criei um Instagram pra I. e eu postava os pratinhos dela. Então tudo que ela comia pequenininho assim, né? E aí filmava e assim ó coloquei tudo lá no Insta, sabe? Pra ver se... ah cara eu senti falta disso eu vou fazer porque talvez alguém use sabe? E tem muitas mãezinhas que chegam lá, A., que legal olha só me deu ideia...

Entrevistadora: você entende que o Instagram de repente que você promoveu pra I. para essa rotina, né? Foi uma estratégia que você encontrou nesse processo?

M1: Sim, sim, sim, com certeza.

Após a confirmação da doença, as mães precisaram se reconhecer como mães de uma criança com doença rara, que tem outras demandas, para além das demandas de uma criança típica. Buscar suporte de outras mães, conhecer histórias de outros pacientes que chegaram na fase adulta e participar de grupos de apoio se mostraram eficazes no enfrentamento à nova realidade.

M4: E hoje assim eu acho está sendo mais fácil devido as redes sociais. Que a gente não tinha contato com as redes sociais, nem telefone eu não tinha aí era bem difícil, mas hoje não hoje como eh tem as redes sociais a gente pesquisa mais tem vários conhecimentos, grupos né que a gente, eu estou em vários grupos eh eu desabafo com as mães, elas desabafam comigo, contam como é, como é, o que elas passam, facilidades que tem, da alimentação, de conversa, saber, né isso?

M9: E aí eu comecei a pesquisar, a ler e eu comecei a ver as crianças mais velhas. Que eram, que também tinham diagnóstico. Que eram normais. E essas mães que me ajudaram, começaram a falar, olha aqui o que eu faço pra ela. Olha aqui o que eu faço pra ele comer. Olha quantos receitas eu consigo adaptar. E ela foi falando e teve uma mãe que falou pára de chorar. E olha isso aqui estou te mostrando isso aqui é uma farinha que ela vai usar quando ela tiver um ano, pára de falar e olha aí embaixo que eu estou te mostrando...

Algumas mães optaram por viver a realidade imposta sem focar na doença, tendo o tempo como aliado no processo de enfrentamento e de adaptação. Viver o hoje passou a ser o objetivo, prestando os cuidados necessários à criança. Do mesmo modo, lançar mão de se ocupar com o trabalho, outras tarefas e cuidados consigo são táticas colocadas em prática.

M5: Ah, eu desde algum tempo, que eu te contei, eu venho deixando acontecer, entendeu? Eu tento deixar de lado mesmo. Eu penso que agora tem zero demanda e eu não vou sofrer. É muito louco. Na minha cabeça eu sei que pode parecer, enquanto

profissional de saúde se eu escutasse uma mãe falando, eu ia falar cara, são os desejos das mães com diagnóstico, ações das mães...

M9: A gente é muito de viver assim eh a realidade por exemplo. A gente antigamente a gente via, né?, como você tinha perguntado antes, a gente via o futuro, a gente planejava, etcétera. Hoje em dia a gente está muito realista. A gente não está, a gente não faz mais planos, a gente não planeja mais nada. A gente vive do jeito que está. Assim, a gente vive. Ah! Hoje a gente só vai acordar e trabalhar, voltar, dormir e amanhã a gente vê o que vai acontecer. A gente está muito assim.

M3: Ah, por enquanto eu estou tentando administrar, mas eu estou levando no tempo, né? Deixando o tempo ir passando. E eu sei que dia após dia que a gente vai entendendo. Não adianta também ficar sofrendo antes da hora, né? As vezes eu estou sofrendo antes da hora.

M8: Como que eu administro? Olha! Eu nem sei te explicar por que eh é muita coisinha. Ah! É medicação, tem leite de três em três horas, aí tem que lavar a sonda, tem que ficar virando o J. porque ele não consegue se mexer, tem que coçar ele, é banho. Aí tem os outros. Tem casa né? E também tem que tirar um tempo pra mim, tipo não sei. Como que eu administro eu não sei te falar. Como assim que eu faço. Mas é puxado. É isso...

M10: ... e daí quando eu voltei para o trabalho eu meti a cara no trabalho foi o período que eu mais produzi então assim eu sempre fui muito do trabalho, me faz muito bem. Meter a cara no trabalho. Me ajudou. Isso me ajuda. Eu estudo também, eu gosto de fazer curso. Me ajuda, sabe? Eu faço um curso de inglês ali eu faço um outro curso aqui.

Como parte do enfrentamento, as mães se sentem imbuídas da tarefa de preparar a criança para lidar com a doença e com as limitações e possíveis dificuldades advindas da condição. Orientar a criança a administrar certas situações, ainda que sejam somente possibilidades, proporciona às mães o senso de cuidado e proteção, ainda mais intensos.

M5: Acho que que a minha ideia é criar ela de uma maneira que ela seja muito forte no sentido de saber quem ela é, que o diagnóstico não define ela, tem nada a ver e que ela tem uma autoestima suficiente para dizer assim gente, tá tudo certo, Não se preocupem, se preocupem com vocês mesmo, que comigo tá tudo bem. Então é ser corajosa para enfrentar o que tiver para enfrentar. Se for um tratamento novo, coragem para enfrentar. Se for uma restrição de dieta, um momento na vida específico, coragem para enfrentar. E é isso.

M1: ... e eu sempre converso muito com ela e a I. é uma criança que entende sabe? Ela é muito compreensiva, às vezes tu fala uma coisa, ela pára, ela fica pensando sabe? Porque tu vê que ela absorve aquela informação, sabe? Então eu acho que isso funciona muito, muito bem com a I. até a conversa. O explicar para ela. Eu sempre digo filha a mãe nunca vai mentir para ti.

M9: eu tenho que tentar mostrar para ela que não é o bicho de sete cabeças, que tem mais crianças que tem fenil, tentar fazer ela aceitar. Né?

6.9 CATEGORIA 3 – DESENVOLVENDO FORÇA E ESPERANÇA

As mães são as principais cuidadoras e veem, em grande parte dos contextos, suas vidas serem fundidas com a vida da criança. Assimilar o fato de que a criança recebeu um diagnóstico que não tem cura, e que vai requerer inúmeros enfrentamentos no decorrer da vida, faz com que as mães busquem formas de renovar os recursos ou estimular os sentimentos de força e esperança pessoal.

Quase como uma unanimidade, as mães relatam que sua esperança é renovada por meio da criança. A forma como a criança se desenvolve, sua força de vontade, o vínculo criado na relação mãe – filho promove nas mães sentimentos positivos de otimismo e desejo de futuro.

Entrevistadora: Você consegue identificar pontos de esperança?

M5: A B. me dá esperança. Sem dúvida. Ela é muito, muito corajosa, muito resiliente e muito assim, me parece muito meio f... assim, sabe? Tipo assim eu estou de boa, eu estou feliz, ... Então ela me dá esperança. A esperança do tipo: mãe, estou legal, estou ótima, estou me amarrando em correr, me amarrando conhecer uma palavra nova. E não é a comida que vai dizer se vou ser feliz ou não, isso é um fato.

M8: Aham, o J. mesmo me dá esperança. Olhar para ele dá vontade de sair no mundo aí fazendo as coisas para ele dá muita força, o J. Acho que ele é que ele é quem me dá mais força.

M3: Ah, ela que promove mesmo, ela que mais promove, né? Ela ajuda a gente a lidar com esses momentos.

M6: Hoje assim, se não fosse ele, eu não sei nem o que seria porque eu vivo por ele e para ele todos os dias da minha vida.

A fé e a religião são destacadas pelas mães como fatores que promovem força pessoal e esperança. A certeza de que há um controle soberano, que é reconhecido a partir da fé de cada uma, faz com que elas se movam sempre em frente, em prol da criança e daquilo que ela precisa. A crença pessoal de que o controle não está em suas mãos facilita o viver diário, confiando que sempre haverá uma nova oportunidade.

M1: Falar com Deus. E é isso? Às vezes eu não entendo as coisas e Ele me faz entender. E me faz ver que aquilo é necessário. Sabe? Essa proximidade que eu tenho faz toda a diferença, sabe?

M10: E a religião, obviamente. Que essa não tem como, né? Para mim a fé, né? A doutrina, a rede de apoio lá do Centro e tudo mais. Isso me ajudou bastante.

M3: Ah, eu acho que a fé, né? Fé, eu acho que para mim, tudo que a gente tem fé, tudo dá certo. Quanto mais a gente se aproximar de Deus, ter fé, rezar eu acho que as coisas melhora.

M4: E Deus foi me libertando, dando para mim mais força, né? E sabedoria, mais pensamento positivo...

O desenvolvimento da ciência, a perspectiva da cura, a possibilidade de novos tratamentos, mais acessíveis e mais assertivos, que facilitem a vida da criança e sua adaptação ao cotidiano típico, aquece o coração das mães. Aliado a isso, melhoras palpáveis no dia a dia da criança fazem com que as mães alimentem sua expectativa de um futuro melhor. A equipe de saúde também é reconhecida como um fator que promove esperança, a partir da forma como acolhe e orienta as mães.

M5: A ciência me dá esperança. Eu acho que a gente é privilegiado por estar vivendo um momento muito bom. É diferente de quem estava há 30 anos, há 20 anos atrás, né? Que foi muito bom, que tinha PKU, o leite, que era a primeira grande esperança. Agora eu acho que a gente está vivendo outra expectativa, né? Tem umas três linhas de medicação. Né? Então isso me dá esperança. A ciência eu acho um fato. Mais cedo ou mais tarde isso vai acontecer, apesar do público ser muito restrito. Doença rara.

M10: A cura mesmo, a cura para a doença, né? Uma esperança para mim e pra todos os pais

M7: Só quando a médica explicou que ele seria uma criança normal através dos cuidados, dos tratamentos.

M8: a Monique mesmo, quando eu vou nas consultas, ela me dá muita esperança sabe? Ela é muito otimista muito positiva ela fala não vai dar certo sim tem que ter fé tem que fazer direitinho, fazer as coisas direitinho que vai melhorar e aí é devagar né e tal. Então assim, a gente acaba saindo de lá mais confiante, com mais esperança né?

6.10 CATEGORIA 4 – RECONHECENDO OS APRENDIZADOS E AS TRANSFORMAÇÕES

A doença rara impõe à criança e à família uma realidade inédita. Isso requer dos envolvidos a predisposição para conviver e se ajustar o mais breve possível, e da forma mais saudável, tanto individualmente quanto no contexto das relações. Reconhecer suas vidas transformadas pela condição inevitavelmente direciona as mães a novos aprendizados e formas de conduzir suas escolhas. Reorganizar seus conceitos e saberes é, portanto, parte importante da vivência.

As mães aprendem – ou reaprendem - como ser mãe, ainda que já tenham outros filhos. A criança passa a ser o ponto focal que determina a forma como ela se sente. Compreendem também que não têm controle e passam a olhar os desafios vividos de outra forma, descobrem sentimentos antes desconhecidos ou adormecidos, desenvolvem uma identidade e um objetivo, que, para muitas, passa a ser uma missão.

A identidade parental é comumente desenvolvida durante a gestação, devido à formação de vínculo, às expectativas emocionais e sociais elaboradas em relação à criança. Frente à condição da doença rara, a mãe vê a necessidade de se refazer internamente, tanto para poder lidar com a situação quanto para se colocar neste lugar de mãe de uma criança que chegou trazendo algo inesperado e carregado de adversidades a serem enfrentadas.

Os trechos abaixo fazem referência a essas falas:

M8: ... minha vida mudou completamente, né eu tipo eu tive que largar tudo, que eu tinha plano, que eu vivia, para viver a minha vida para eles né? Então tipo assim a minha vida é para ele né?

M6: Então, antes de cuidar do R., eu tenho que cuidar de mim. Se eu não tiver bem, como é que eu vou conseguir cuidar dele bem?

M1: Ahn eu, nunca foi o sonho da minha vida Ana ser mãe. Sabe? Ai ser mãe da I. é a coisa mais maravilhosa que aconteceu na minha vida. Não me vejo hoje não sendo mãe da I. sabe?

M2: Então hoje eu me sinto muito bem, me sinto capaz. Eu estou evoluindo com ele e ele junto comigo a gente está evoluindo juntos.

M5: O diagnóstico em si. Acho que me faz olhar para a vida com mais valor. Em tudo. E saber que eu tenho ela. É isso é a melhor coisa da minha vida é a B., melhor coisa. Já não sei nem quem eu era antes.

7 DISCUSSÃO

É perceptível o quanto a condição da doença rara da criança produz impacto nas mães, impacto este que pode ser apontado na esfera emocional, pessoal e social. Os resultados obtidos por meio da aplicação da Escala de Esperança de Herth demonstram que as mães apontam a fé como o ponto focal para desenvolver ou fortalecer a esperança, o que foi também encontrado nos desenhos de ecomapa, ainda que muitas não tenham uma religião definida. A Dimensão 2, que se refere à “*Prontidão positiva*” e *expectativa* aponta correlação com as falas das mães, que demonstram atitudes proativas frente à condição da criança e os desafios impostos.

Ainda que a Dimensão 3, que trata sobre *Interconexões consigo e com outros*, tenha recebido o menor número de pontos na somatória final, o único item que aponta para uma visão negativa da experiência (“eu me sinto muito sozinho(a)”) recebeu a menor pontuação dentre os 4 itens que compõem esta dimensão, o que, novamente, está alinhado com a maior parte das respostas obtidas por meio da entrevista e dos ecomapas, que apontam relações de suporte existentes e atuantes para as mães, mesmo que esse suporte seja emocional e dado ela criança, de maneira involuntária.

Os genogramas de esperança destacam que grande parte das relações estabelecidas pelas mães são relações promotoras de esperança e que estas não se limitam somente ao núcleo central familiar, abrangendo familiares mais distantes e pessoas de convívio social, chegando até mesmo aos profissionais de saúde. Assim como visto nas entrevistas em profundidade, as relações que mais promovem esperança nas mães são com as próprias crianças, que proporcionam novo fôlego e estímulo de seguir em frente. Da mesma maneira, as relações ameaçadoras de esperança tanto são evidenciadas no genograma quanto nas falas das entrevistas, deixando claro que as mães diferenciam pontualmente essas conexões.

As relações promotoras de esperança interferem no modo de enfrentamento das mães aos desafios, uma vez que, ao sentirem-se fortalecidas e estimuladas, as mães respondem de forma positiva e assertiva. O enfrentamento positivo é evidenciado tanto nos resultados das escalas quanto nas falas das entrevistas. Ainda que as mães passem por uma trajetória de adaptação após o diagnóstico, os comportamentos de ajustamento demonstrados por elas são produto dos sentimentos que foram desenvolvidos e/ou estimulados. Ao relatarem suas experiências e as estratégias de adaptação utilizadas para vivenciar a condição da criança, as

mães colocam luz em sentimentos e sensações que mostram como a esperança e o enfrentamento podem ou não ser motivados ou prejudicados.

Snyder (2002) afirma que a teoria da esperança está relacionada à capacidade de um indivíduo de encontrar caminhos para alcançar um objetivo e sua crença na sua capacidade de fazê-lo, e tais pontos podem impactar o bem-estar individual. Estudos demonstram que a esperança impacta vários domínios do bem-estar mental, ao mesmo tempo em que impacta a saúde e o bem-estar biológico e social em várias populações (Murphy, 2023).

A esperança não se limita somente a pensamentos positivos a respeito de algo. Abrange a confiança em si próprio de que poderá alcançar maneiras de atingir suas metas, ainda que dúvidas e incertezas estejam presentes (Wandeler; Baeriswyl; Shavelson, 2011). O indivíduo com alta esperança utiliza mais caminhos para ir do seu estado atual até seu objetivo, bem como a agência para perseguir esses caminhos e modificá-los quando impedido por um obstáculo (Gallagher; Lopez, 2017).

Dado que a esperança é particular e pode ser alimentada, e considerando que a parentalidade é acompanhada por mudanças pessoais, de identidade, responsabilidades e rotinas, sabe-se que esse novo papel pode aventar emoções tanto positivas quanto negativas (Cole; Molloy, 2023). Gallagher e Lopez (2017) afirmam que a esperança é utilizada pelos pais para cumprir o seu papel e estabelecer a capacidade de definir metas, resolver problemas e não se permitir desistir.

É sabido que incertezas permeiam a maternidade. Tornar-se mãe requer adaptação e transformação, além das evoluções vivenciadas perante os desafios inerentes a esse papel (Mercer; Walker, 2006). No cenário de uma doença rara, tais incertezas são ainda mais presentes, partindo do pressuposto que são alimentadas pelo desconhecido e, muitas vezes, pela culpa. Ainda que a condição seja minimamente apresentada, inseguranças quanto ao cuidado, os tratamentos e o tempo de vida da criança passam a parte do contexto (Pelentsov *et al.*, 2016; Palmer *et al.*, 2022;).

Ao ser o diagnóstico raro uma condição vitalícia para a criança e para os pais, uma certeza é posta diante dos pais. A aceitação e internalização dessa verdade se torna um processo difícil e, muitas vezes, doloroso (Nevin *et al.*, 2022), que requer novas habilidades para enfrentar. Lazarus e Folkman (1984 *apud* Morero; Bragagnollo; Santos, 2018) trazem que o enfrentamento se dá a partir de um conjunto de estratégias cognitivas e comportamentais usadas

pelos indivíduos para imprimir controle das necessidades internas e externas, que, de alguma forma, ultrapassam sua capacidade pessoal. Sendo assim, as mães veem a necessidade de desenvolver estratégias para, além de compreender o que está sendo posto, estabelecer uma dinâmica de enfrentamento e ajustamento contínuos e variáveis.

A esperança promove nos pais a motivação para seguirem adiante, mesmo frente à desafios, tecendo estratégias para superá-los (Cole *et al.*, 2021). Tendo a esperança três componentes principais: desejo, orientação futura e expectativa (Stotland, 1969 *apud* Bye *et al.*, 2022), ela gera o encorajamento para a adequação pessoal, emocional e social, importantes para a nova identidade de pais atípicos. Como a esperança é orientada para o futuro, e o futuro traz consigo indefinições, pode-se presumir que a esperança seja de importância nessa caminhada.

Considerando que a esperança pode ser fortalecida, a forma como cada pessoa enxerga suas capacidades se torna relevante para este fortalecimento. Bandura (1994 *apud* Barros; Santos, 2010) compreende a autoeficácia como as crenças das pessoas a respeito de suas capacidades de produzir determinados níveis de desempenho no realizar, e estes níveis exercem influência sobre fatos que afetam suas vidas. Martínez e Soria (2006) reforçam que as crenças de eficácia se constroem baseadas nos juízos sobre as capacidades possuídas. Com as mesmas capacidades, pessoas com diferentes crenças podem obter êxitos ou fracassos em função dessas diferenças de crenças.

Fazendo correlação entre esperança e autoeficácia, Spurr *et al.* (2022) apresentaram estudos que demonstram que os pais que têm confiança e capacidade de gerenciar a saúde assumem um papel mais ativo nos cuidados em saúde da criança, gerando melhores resultados de saúde. O contrário também é percebido, uma vez que a diminuição das percepções de autoeficácia dos pais afeta negativamente o desempenho destes como cuidador familiar.

Associando os conceitos já apresentados sobre esperança, enfrentamento e parentalidade à teoria do Interacionismo Simbólico, pode-se perceber pontos de convergência. O Interacionismo Simbólico tem como base conceitual que os indivíduos se colocam frente às situações fundamentando-se nos significados apreendidos (Blumer, 1969). A descoberta de uma condição de doença rara e, conseqüentemente, crônica, faz com as mães experimentem diferentes formas de lidar com a notícia, a depender de como elas enxergam o que está sendo vivenciado e dos aprendizados passados.

A condição da doença rara da criança traz consigo um novo mundo que se descortina em frente à mãe, que precisa se reorganizar e ressignificar o conceito materno. Receber a confirmação do diagnóstico de doença rara da criança dá início a uma trajetória em meio ao desconhecido, uma vez que os pais se deparam com algo inesperado e angustiante (Gundersen, 2011; Atkins; Padgett, 2024). Levando em conta a teoria do interacionismo, os significados dados pelas mães são fruto da interação estabelecida com o novo cenário imposto (Carvalho; Borges; Rêgo, 2010).

As narrativas, associadas à pontuação da escala e aos genogramas de esperança, nos permitem perceber o impacto que a doença rara provocou na mãe e nas suas relações consigo mesma, com a criança e com outros atores envolvidos. Acomodações foram necessárias para que o processo de ser mãe de uma criança com uma condição, por muitas vezes desconhecida, pudesse ser internalizado e vivenciado da maneira mais natural e saudável que foi possível, conforme as capacidades emocionais e relacionais existentes (Hirt *et al.*, 2023; Walkowiak; Domaradzki, 2024).

A adaptação pessoal, além das estratégias de enfrentamento das mães, pode ser correlacionada com o *Self* (*si mesmo*) apontado como parte da teoria do IS, nas palavras de Mead (1982), uma vez que este *self* permite que o indivíduo interaja socialmente consigo mesmo e dessa interação resulte sua reação ao que é vivenciado no mundo exterior. As mães de crianças com doenças raras refletem, em suas atitudes e formas de lidar com o resultado, suas experiências pessoais e as representações decorrentes das influências sociais que foram absorvidas em sua trajetória de vida. A partir dos contextos cultural, social e espiritual a condição é interpretada (Pizzignacco; Mello; Lima, 2011).

As falas exprimem a busca de nova identidade materna, na qual as mães precisam se inserir no papel de cuidadoras, ordenadoras do cuidado, orientadoras, para além do papel esperado durante a gestação. Soma-se a isso a mudança na rotina de vida, os impactos na vida profissional e nas demais dimensões da vida da mãe. Isso é corroborado por Dogba *et al.* (2014), Gabriel e Sei (2021) e Walkowiak e Domaradzki (2023), que trazem em seus estudos as condutas e ações adotadas por mães e pais diante da condição, apontando a busca de informações sobre a doença, o alinhamento com a equipe de saúde e a abdicação da rotina pessoal para ofertar o cuidado e dedicação necessários à criança.

Ao apontarmos luz sobre o conceito de esperança, que é vivenciada de uma forma pessoal e única (Cutcliffe; Grant, 2001), podendo ser definida como uma perspectiva positiva de vida em relação ao futuro, que inspira coragem para enfrentar o medo (Santos *et al.*, 2021), um construto interacional e dinâmico (Carvalho; Duarte; Charepe, 2022), compreende-se que é possível desenvolvê-la a partir do estabelecimento de relações e conexões com outras pessoas, o que pode ser associado ao *self social*, que é descrito na teoria do IS como a capacidade de atribuir compreensão e significado, a partir da interação do indivíduo com o meio social onde está inserido e com vínculos sociais. Essa interação gera reação do meio, promovendo respostas do indivíduo (Charon, 2004). Depreende-se, então, que as características de esperança e enfrentamento são afloradas ou inibidas tendo como fundamento as conexões firmadas pelas mães, desde as relações familiares até aquelas com atores externos que passaram a fazer parte do novo contexto da maternidade.

As entrevistas trouxeram como evidência o quanto as mães precisam se colocar como aquelas que enfrentam as batalhas impostas, buscando sempre o bem-estar da criança e a oferta do cuidado que lhe é necessário, a partir da condição clínica, e que a esperança se torna uma mola propulsora, o que é corroborado por Lontero *et al.* (2021), que afirmam que a esperança, quando fortalecida, colabora com o desenvolvimento de estratégias pessoais para enfrentar situações desconhecidas ou inusitadas. A busca das mães por compreender o que fazer e como fazer é carregada de significados, tendo como base questões pessoais, culturais e sociais (Cabeça; Melo, 2020).

Tendo em vista que as mães entrevistadas demonstraram em inúmeras falas a capacidade de adequar e inserir nas situações impostas pela doença da criança, a resiliência passa a ser uma característica evidente em todos os relatos. A literatura aponta que a resiliência é resultado de um construto emocional e técnico, uma competência desenvolvida ou aprimorada a partir das interações passadas (Freitas *et al.*, 2021). Park *et al.* (2022) afirmam que os recursos de resiliência e adaptabilidade utilizados são uma associação de experiências individuais, coletivas e com base no contexto apresentado, o que é evidenciado nas entrevistas, tendo como premissa que cada mãe reage do seu jeito e a seu tempo, ainda que a doença rara seja a mesma.

A doença rara e, conseqüentemente crônica, recebe diferentes significados por parte das mães (Xavier; Gomes; Cezar-Vaz, 2020), que são resultantes da interpretação pessoal de cada uma, e de suas respostas ao meio. Disto decorrem as transformações pessoais apontadas nas

falas das mães, que passam a apresentar uma visão otimista e de busca pelo constante aprendizado e ajustamento, o que é apontado nos trabalhos de Von der Lipe, Neteland e Feragen (2022) e Davidson *et al.* (2024). As mães descrevem que seu comportamento de atitude e proatividade é movido pelo significado de esperança atribuído à cura da doença e ao desenvolvimento saudável dos filhos.

Os conceitos de esperança, enfrentamento, resiliência e adaptação podem ser evidenciados em todas as falas apresentadas neste estudo. Ainda que as mães entrevistadas demonstrem que vivenciam o processo do adoecimento da criança de maneira individual e ao seu tempo, as fases de ajustamento são semelhantes e evidenciam o que foi demonstrado em outros estudos sobre o tema. As crenças pessoais, a cultura, o contexto familiar e fatores sociais são influenciadores das respostas dadas pelas mães.

Sendo a esperança uma característica que pode ser melhorada e um recurso a ser utilizado como intervenção de saúde (Rustøen, 2021), estudos sobre a experiência parental e esperança têm demonstrado que o aumento desta está associado a mudanças nos resultados de saúde, tanto da criança, quanto do cuidador, no contexto do adoecimento pediátrico (Snyder, 2002). Há um interesse crescente no papel dos construtos motivacionais dentro de contextos desafiadores do adoecimento infantil (Lancaster; Allen, 2023).

A esperança é preditiva de um comportamento promotor de saúde (Corn; Feldman, Wexler, 2020). Tendo isso em mente, a Enfermagem e, em especial, o profissional enfermeiro, deve ter como premissa o estímulo deste estado cognitivo e suas dimensões, objetivando o desenvolvimento de estratégias de enfrentamento adaptativas e eficazes, gerando energia e vontade nas mães e nas crianças.

Associando os achados do estudo com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Brasil, 2014), é possível apontar fragilidades no que tange aos objetivos do cuidado integral, universal e equitativo, por meio do acesso e da qualificação do cuidado. As entrevistadas trazem que, ainda que ocorra a confirmação diagnóstica, o acesso ao acompanhamento, tratamento e cuidado multidisciplinar não é claro e orientativo, o que gera atrasos e insegurança a respeito do prognóstico clínico da criança.

As mães relatam ainda sobre a inabilidade ou desconhecimento das equipes de saúde acerca da condição de doença rara, ponto também destacado pela mesma política, que tem como diretriz a educação permanente para aprimoramento de conhecimento, habilidades e atitudes

dos profissionais. A inexistência ou limitação do conhecimento por parte da equipe de saúde faz com que as mães sintam ainda mais ansiedade e medo, o que impacta diretamente nos sentimentos de esperança e no enfrentamento positivo.

Outro ponto de extrema relevância gira em torno dos relatos de falta de acolhimento, apoio e orientação da equipe assistencial, o que obriga às mães a serem cuidadoras e ordenadoras da trajetória terapêutica. Tal situação promove angústia e sentimento de impotência, considerando que elas, mães, precisam adquirir conhecimento e descobrir caminhos para ofertar melhores condições de saúde para a criança.

Este estudo, portanto, contribui para a área de conhecimento da experiência materna e parental frente à uma condição clínica de conhecimento limitado; dos fatores que promovem ou limitam a esperança parental; dos impactos da esperança e da resiliência no enfrentamento e adaptação materna diante da doença rara; possibilita à equipe de saúde desenvolver estratégias de acolhimento às mães de crianças com doenças raras; além de direcionar para pontos de revisão, atenção e acompanhamento no que tange os objetivos, diretrizes e responsabilidades descritos na política nacional.

Como limitação do estudo, vale considerar o tamanho amostral. Considerando dados levantados por meio de inquérito epidemiológico realizado pela Rede Raras, entre 2018 e 2023, o número de pacientes respondentes como diagnosticados com alguma doença classificada como rara foi de 15966, sendo a mediana de idade destes pacientes de 12 anos, o que aponta diversas oportunidades de estudos no contexto da parentalidade e da experiência materna, associados à esperança como recurso de cuidado em saúde. Ainda como limitação, aponta-se a pouca diversidade dos diagnósticos das crianças citadas no estudo, uma vez que há uma ampla variedade de doenças e a experiência parental do cuidar pode apresentar outros focos de análise, a depender da condição de saúde diagnosticada.

Sugere-se a abordagem de pesquisa qualitativa, buscando aprofundar o entendimento a respeito das vivências e sentimentos dos envolvidos neste cenário de cuidado. Conceitos como desconhecimento, insegurança, isolamento diante da simbologia do raro, preconceitos, estigmas, medo da morte e angústias relacionadas ao futuro estão relacionados à realidade imposta pela condição.

No que diz respeito às implicações para a prática de Enfermagem e sua incorporação ao exercício do cuidado, este estudo oferece informações por meio das narrativas e sua análise de

como mães de crianças com doenças raras experienciam o processo de confirmação diagnóstica, tratamento e adaptação à realidade imposta pela condição clínica, seus desafios e suas formas de vivenciar a trajetória de cuidado, o que pode ser agregado ao serviço como exercício de escuta e acolhimento, a fim de apoiar a mãe. Potencializar as narrativas de doença, dar voz, promover a autonomia e considerar as percepções, significados e necessidades particulares, expressas pelas mães, pode promover o vínculo com a equipe e consequente melhoria nos resultados de saúde.

Sendo assim, este material sugere a valorização das relações de cuidado e intervenções promotoras de esperança, enfrentamento e resiliência, tais como: grupos de escuta para demandas emocionais; grupos de orientação quanto aos cuidados domiciliares; avaliação periódica do nível esperança materna; acolhimento individualizado a partir das demandas emergentes da escuta em grupo; suporte para acesso à serviços de saúde emocional próximos à residência; desenvolvimento e aplicação de metodologia de formalização das orientações de cuidado a serem utilizadas na rede de saúde (diário do paciente); aplicação da prática orientativa e sugestiva acerca de grupos de mães em mídias sociais.

A pesquisa pode ainda direcionar para novos olhares nas políticas públicas a respeito das doenças raras, em razão das falas e apontamentos elencados pelas mães sobre a dificuldade de acesso às equipes com conhecimento adequado, além da multiplicidade de informações desencontradas a respeito do tema e da falta ou limitação de apoio para organização e ordenação do cuidado.

Para além dos cuidados assistenciais, este estudo demonstra o quanto o impacto na segurança alimentar da criança gera preocupação e angústia nas mães, o que aponta para oportunidade futura de pesquisa, buscando compreender a interrelação da condição socioeconômica, o construto de ser mãe e ofertar o cuidado integral e cabível à condição da criança e o suporte e acesso aos direitos sociais pertinentes.

O impacto social e familiar ocasionado pela condição de doença rara deve ser levado em conta, pois este estudo apontou que as mães também desenvolvem esperança e estratégias de enfrentamento a partir das interações e conexões estabelecidas, o que pode ser otimizado por meio da implementação de grupos de escuta e acolhimento multidisciplinar, conforme descrito anteriormente.

8 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo em questão evidenciou o quanto a experiência materna é impactada, tanto de forma positiva quanto negativa, frente a condição de doença rara na criança. As ações e reações das mães sofrem direta influência por conta da condição de saúde da criança, por ser a DR de difícil diagnóstico e de trajetória terapêutica longa e desconhecida.

A Pesquisa de Narrativa permitiu, a partir dos relatos, evidenciar que as mães enxergam desafios desde o momento da notícia do diagnóstico, que perduram durante todo o percurso do cuidado. As respostas das mães frente à doença e as adversidades que se apresentam resultam das interações vivenciadas, tanto com elas mesmas e suas crenças e aprendizados prévios, quanto com o meio externo, em consonância com o que apresenta a teoria do Interacionismo Simbólico.

A experiência do ser mãe de uma criança com doença rara pode ser demonstrado por quatro fases não-lineares: compreensão e aceitação da condição; enfrentamento da realidade da doença rara; desenvolvimento de força e esperança; e reconhecimento de aprendizados e transformações, sendo todas elas permeadas por sentimentos de esperança e resiliência, que se alternam entre estarem aumentados ou diminuídos.

Foram identificados fatores dificultadores para a experiência materna, tanto internos, relacionados às expectativas, identidade materna e perspectivas, quanto externos, relacionados às redes de apoio, isolamento social, falta de informações e à relação com a equipe de saúde. A superação desses fatores se deu no decorrer do processo, a partir das vivências anteriores, da fé e das crenças pessoais e das interações estabelecidas no cenário da doença.

Da mesma maneira, fatores facilitadores foram apontados pelas mães, fatores esses que se tornaram promotores de esperança, força e resiliência. As mães sentiram-se estimuladas ao enfrentamento positivo quando reconheceram acolhimento e apoio por parte dos profissionais e ao se perceberem capazes de atender as demandas da criança. O desenvolvimento e adaptação da criança foi identificado como maior promotor de esperança para as mães que veem na criança a força motriz para superação de qualquer dificuldade.

A atuação da Enfermagem pode ser beneficiada a partir dos resultados deste estudo, considerando que o acolhimento, escuta e compartilhamento de informações podem ser estratégias utilizadas para formação de vínculo e promoção de cuidados mais alinhados e

assertivos para a criança. A utilização da EEH, como parte do processo de compreensão das fragilidades e pontos a serem trabalhados, assim como a compreensão das relações vivenciadas pelas mães e suas necessidades emocionais de estímulo e fortalecimento, podem aprimorar a qualidade da assistência, tendo como foco que a mãe deve ser reconhecida como parceira no cuidado, além de ser ela instrumento de promoção de saúde para o meio em que está inserida.

Ademais, a identificação dos fatores fortalecedores e dificultadores da experiência materna no contexto da doença rara gera subsídio para a realização de formação continuada com a equipe de Enfermagem, visando atenuar as dificuldades e reforçar os fatores positivos. Por se tratar de um estudo onde as narrativas são o ponto de partida para compreensão e análise, a pesquisa em questão tem o potencial de alavancar o desejo de explorar os contextos de experiência parental, familiar e social no cenário da DR.

Pesquisas futuras, tendo como foco o cuidado relacional de suporte à parentalidade frente à DR infantil, valendo-se dos conceitos de esperança e resiliência, centrados na família e sua rede de relações sociais, associadas à busca do conhecimento acerca da relevância do suporte mútuo entre os pais e como este interfere no enfrentamento, oportunizarão desenvolver práticas de cuidado fortalecedoras e promotoras de saúde clínica e emocional.

REFERÊNCIAS

- AGUIAR, M. P. P. de A.; MORAIS N. A. de. Processos de Resiliência Familiar Vivenciados por Famílias com uma Pessoa com Deficiência. **Revista Subjetividades**, Fortaleza, v. 21, n. 3, p. 1-16, 2002.
- A PEDIATRIA e as doenças raras. **Fiocruz**. Manguinhos, 17 mar. 2022. Disponível em: <https://www.bio.fiocruz.br/index.php/en/noticias/2828-a-pediatria-e-as-doencas-raras>. Acesso em: 3 out. 2024.
- ARDUINI, G. A. O.; BALARIN, M. A. S.; SILVA-GRECCO, R. L. da; MARQUI, A. B. T. de. Conhecimento das puérperas sobre o teste do pezinho. **Rev. Paul. Pediatr.**, São Paulo, v. 35, n. 2, p. 151-157, 2017.
- ASSIS, S. G.; PESCE, R. P.; AVANCI, J. Q. **Resiliência**: enfatizando a proteção dos adolescentes. Porto Alegre: Artmed/UNICEF, 2006.
- ATKINS, J. C.; PADGETT, C. R. Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. **J. Child Fam. Stud.**, v. 33, p. 617–636, 2024.
- AURELIANO, A. P. S. C.; SILVEIRA, A. O.; LIMA, M. M de O. Parental hope in the face of a child's rare disease: a scoping review. **Open Science**, p. 1-19, jun. 2023.
- AZEVEDO, C. R. F.; GOMES, R. O uso da narrativa na educação permanente em Saúde: sentidos, êxitos e limites educacionais. **Interface**, Botucatu, v. 23, p. 1-15, 2019.
- BARROS, M.; SANTOS, A. C. B. dos. Por dentro da autoeficácia: um estudo sobre seus fundamentos teóricos, suas fontes e conceitos correlatos. **Revista Espaço Acadêmico**, Maringá, ano X, n. 112, p. 1-9, 2010.
- BASÍLIO, M. R. **Stress e resiliência em pais de crianças e jovens com deficiência intelectual e motora**. 2022. Dissertação (Mestrado em Psicologia Clínica) - Instituto de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade Lusíada, Porto, 2022.
- BAUMBUSCH, J.; MAYER, S.; SLOAN-YIP, I. Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. **Journal of Genetic Counseling**, v. 28, n. 1, p. 80-90, fev. 2019.
- BENNETT, H. E.; DUKE, S.; RICHARDSON, A. Parent experience of advance care planning: reconstructing meaning – grounded theory. **BMJ Supportive & Palliative Care**, p. 1-12, set. 2023.
- BERNARD, H. R. **Research methods in anthropology**: qualitative and quantitative approaches. Lanham: AltaMira Press, 2011.

BLUMER, H. **El interaccionismo simbólico: perspectiva y metodo**. Barcelona: Hora, 1969.

BOETTCHER, J., BOETTCHER, M., WIEGAND-GREFE, S., ZAPF, H.
Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life. **Int. J. Environ. Res. Public Health**, v. 18, n. 9, 2021.

BONDÍA, J. L. Notas sobre a experiência e o saber de experiência. **Rev. Bras. Educ.**, Rio de Janeiro, n. 19, p. 20-28, abr. 2002.

BRASIL. **Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001**. Instituir, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2001.

BRASIL. **Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2002.

BRASIL. **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. Brasília, DF: Diário Oficial da União, 2014.

BRASIL. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. **Resolução nº 510, de 7 de abril de 2016**. Esta Resolução dispõe sobre as normas aplicáveis a pesquisas em Ciências Humanas e Sociais cujos procedimentos metodológicos envolvam a utilização de dados diretamente obtidos com os participantes ou de informações identificáveis ou que possam acarretar riscos maiores do que os existentes na vida cotidiana, na forma definida nesta Resolução. Brasília, DF: Conselho Nacional de Saúde, 2016.

BRASIL. **Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021**. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Brasília, DF: Diário Oficial da União, 2021.

BRASIL. **Caderneta do Raro**. Brasília: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sktes/educacao-em-doencas-raras/caderneta-do-raro/arquivos/caderneta-doencas-raras_24-02-2022-2.pdf. Acesso em: 3 out. 2024.

BRASIL. Mapa Estabelecimentos por Habilitação. **Ministério da Saúde**. Brasília, [202?]. Disponível em: <https://app.powerbi.com/view?r=eyJrIjoiYTllODVmMTItNTM3MS00OGJiLWFKMDMtMW RjMTkyMjQwMTg2liwidCI6IjMyMjU1NDBiLTAzNDMtNGI0Ny1iMzk2LTMxMTYxZTdiODMyMyJ9>. Acesso em: 6 out. 2024.

BYE, A. M.; LE MARNE, F. A.; BEAVIS, E.; MACINTOSH, R.; NEVIN, S. M.; PALMER, E. E.; SACHDEV, R.; NUNN, K. Hope in the uncertainties and certainty for parents of children with rare neurological disorders: Part 3 (of 3): Hope. **Journal of Paediatrics and Child Health**, v. 58, n. 10, p. 1726-1728, 2022.

CABEÇA, L. P. F.; MELO, L. L. From despair to hope: coping of relatives of hospitalized children before bad news report. **Revista Brasileira de Enfermagem**, Brasília, v. 73, n. 5, p. 1-9, 2020.

CANGUILHEM, G. **O normal e o patológico**. Rio de Janeiro: Forense-Universitária, 2012.

CAPLES, M.; MCCARTHY, B.; SAVAGE, E. Hardiness as a Resilience Factor for Adaptation in Families of Children With 22q11.2 Deletion Syndrome: A Mixed Methods Study of Parents' Perspectives. **Journal of Intellectual Disabilities**, jul. 2023.

CARMO, I. F. do. **Resiliência e funcionamento familiar na doença oncológica**: percepção dos pacientes. 2019. Dissertação (Mestrado em Psicologia Clínica) – Instituto Superior Miguel Torga, Coimbra, 2019.

CARVALHO, M. S.; DUARTE, T.; CHAREPE, Z. Promover a esperança perante um diagnóstico de cardiopatia congénita: reflexão sobre as vivências dos pais. **Cadernos de Saúde**, Lisboa, v. 14, n. 1, p. 51-57, 2022.

CARVALHO, M.; LOURENÇO, M.; CHAREPE, Z.; NUNES, E. Hopepromoting interventions in parents of children with special health needs: a scoping review. **Enfermería global**, n. 53, p. 676-689, jan. 2019.

CARVALHO, V. D.; BORGES, L. O.; RÊGO, D. P. Interacionismo simbólico: origens, pressupostos e contribuições aos estudos em Psicologia Social. **Psicologia: Ciência e Profissão**, Brasília, v. 30, n. 1, p. 146-161, 2010.

CENÁRIO de doenças raras no Brasil. **Raras. Org.** [202?]. Disponível em: <https://apps.raras.org.br:8502/>. Acesso em: 6 out. 2024.

CHANEY, J. M.; GAMWELL, K. L.; BARALDI, A. N.; RAMSEY, R. R.; CUSHING, C. C.; MULLINS, A. J.; ...; MULLINS, L. L. Parent perceptions of illness uncertainty and child depressive symptoms in juvenile rheumatic diseases: Examining caregiver demand and parent distress as mediators. **Journal of Pediatric Psychology**, v. 41, n. 9, p. 941-951, 2016.

CHARON, J. M. **Symbolic interactionism**: an introduction, an interpretation, integration. 4. ed. Englewood Cliffs: Prentice Hall, 2004.

CHAREPE, Z. B.; FIGUEIREDO, M. H. de J. S.; VIEIRA, M. M. da S.; AFONSO NETO, L. M. V. (Re) descoberta de esperança na família da criança com doença crônica através do genograma e ecomapa. **Texto Contexto Enferm.**, Florianópolis, v. 20, n. 2, p. 349-358, abr./jun. 2011.

CHUNG, C. C. Y.; PROJECT, H. K. G.; CHU, A. T. W.; CHUNG, B. H. Y. (2022) Rare disease emerging as a global public health priority. **Front. Public Health**, v. 10, out. 2022.

CLANDININ, D. J.; CONNELLY, F. M. **Narrative inquiry**: experience and story in qualitative research. San Francisco: Jossey-Bass, 2000.

CLANDININ, D. J.; CONNELLY, F. M. **Pesquisa narrativa**: experiências e história na pesquisa qualitativa. 2. ed. rev. Uberlândia: EDUFU, 2015.

COLE, B. P.; INGRAM, P.; DYE, A.; MOLLOY, S.; SINGLEY, D. B. Development and validation of the hope for parenting scale. **Couple and Family Psychology: Research and Practice**, v. 10, n. 2, p. 124-135, 2021.

COLE, B. P., MOLLOY, S. Hope and parenting. **Current opinion in Psychology**, v. 49, 2023.

CORN, B. W.; FELDMAN, D. B.; WEXLER, I (2020) The science of hope. **Lancet Oncol.**, v. 21, n. 9, p. e452-e459, 2020.

CUTCLIFFE, J.; GRANT, G. What are the principles and processes of inspiring hope in cognitively impaired older adults within a continuing care environment?. **J. Psychiatr. Ment. Health Nurs.**, v. 8, n. 5, p. 427-36, 2001.

CRESWELL, J. W.; CLARK, V. L. P. **Pesquisa de Métodos Mistos**. 2. ed. Porto Alegre: Penso, 2013.

CUNHA, M. L. da R. **Incerteza e sacrifício**: o sofrimento na vida familiar invadida pelo câncer da criança. 2009. Tese (Doutorado em Enfermagem) - Escola de Enfermagem, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2009.

CUNHA, A. M. F. V.; BLASCOVI-ASSIS, S. M.; FIAMENGHI JR., G. A. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 2, p. 445-451, 2010.

DAVIDSON, H. R.; GELLES, S.; KELLER, K. R.; ZAJDEL, M.; KOEHLI, L. M. Becoming a Rare Disease Parent: An Interpretative Phenomenological Analysis of Parent-Caregivers' Postpartum experiences. **Qualitative health research**, v. 34, n. 1-12, p. 126-140, 2024.

DELLVE, L.; SAMUELSSON, L.; TALLBORN, A.; FASTH, A.; HALLBERG, L. R. M. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. **Journal of Advanced Nursing**, v. 53, n. 4, p. 392 – 402, fev. 2006.

DODGE, J. A.; CHIGLADZE, T.; DONADIEU, J.; GROSSMAN, Z.; RAMOS, F.; SERLICORNI, A.; SIDERIUS, L.; STEFANIDIS, C. J.; TASIC, V.; VALIULIS, A.; WIERZBA, J. The importance of rare diseases: from the gene to society. **Archives of Disease in Childhood**, v. 96, n. 9, p. 791 – 792, 2011.

DOE, M. J. Conceptual Foreknowings: An Integrative Review of Hope. **Nurs. Sci. Q.**, v. 33, n. 1, p. 55-64, 2020.

DOGBA, M. J.; RAUCH, F.; TRE, G.; GLORIEUX, F. H.; BEDOS, C. Shaping and managing the course of a child's disease: parental experiences with osteogenesis imperfecta. **Disabil. Health J.**, v. 7, n. 3, p. 343-349, jul. 2014.

DUFAULT, K.; MARTOCCHIO, B. C. Hope: Its Spheres and Dimensions. **Nursing Clinics of North America**, v. 20, n. 2, p. 379-391, 1985.

FELIX, T. M.; OLVEIRA, B. M. de; ARTIFON, M.; CARVALHO, I.; BERNARDI, F. A. F.; SCHWARTZ, I. V.D.; SAUTE, J. A.; FERRAZ, V. E. F.; ACOSTA, A. X.; SORTE, N. B.; ALVES, D. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 84, 2022.

FONTANELLA, B. J. B.; LUCHESI, B. M.; SAIDEL, M. G. B.; RICAS, J.; TURATO, E. R.; MELO, D. G. Amostragem em pesquisas qualitativas: proposta de procedimentos para constatar saturação teórica. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 27, n. 2, 2011, p. 388-394, 2011.

FRANCO, V. Tornar-se pai/mãe de uma criança com transtornos graves do desenvolvimento. **Educar em Revista**, Curitiba, v. 59, p. 35-48, 2016.

FREITAS, T. F. de; SOUZA, S. R.; SANTO, F. H. do E.; TOCANTINS, F. R.; SILVA, T. de J. E. S. da S.; COUTO, L. L. do. The family and its requirements for supported self-care in the context of onco-hematology disease. **Research, Society and Development**, Vargem Grande Paulista, v. 10, n. 2, p. 1-12, 2021.

FUSCH, P. I.; NESS, L. R. Are We There Yet? Data Saturation in Qualitative Research. **The Qualitative Report**, Florida, v. 9, n. 20, p. 1408-1416, set. 2015.

GABRIEL, I. C.; SEI, M. B. A Família Diante de uma Síndrome Genética: Revisão Sistemática da Literatura. **Revista Saúde e Desenvolvimento Humano**, Canoas, v. 9, n. 1, p. 1-8, 2021.

GALLAGHER, M. W.; LOPEZ, S. J. (ed.). Introduction to the Science of Hope. *In: The Oxford handbook of hope*. United Kingdom: Oxford University Press, 2017. p. 3-7.

GARCIA, M. G.; FERREIRA, E. A. P.; OLIVEIRA, F. P. S. de. Análise da compreensão de pais acerca do Teste do Pezinho. **Rev. bras. crescimento desenvolv. hum.**, São Paulo, v. 17, n. 1, p. 1-12, abr. 2007.

GARD. About GARD. Disponível em: <https://rarediseases.info.nih.gov/about>. Acesso em: 3 out. 2024.

GIBBS, G. **Análise de dados qualitativos**. Porto Alegre: Artmed. 2009

GLASER, B. G.; STRAUSS, A. L. **The discovery of grounded theory**: strategies for qualitative research. New York: Aldine de Gruyter, 1967.

GÓMEZ-ZUÑIGA, B.; PULIDO, R.; POUSADA, M.; ARMAYONES, M. The Role of Parent/Caregiver with Children Affected by Rare Diseases: Navigating between Love and Fear. **Int. J. Environ Res. Public Health** 2, v. 18, n. 7, p. 3724, 2021.

GREENHALGH, T.; RUSSELL, J.; SWINGLEHURST, D. Developing research and practice: Narrative methods in quality improvement research. **QualSaf Health Care**, v. 14, n. 6, p. 443-449, 2005.

GUNDERSEN, T. 'One wants to know what a chromosome is': the internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder. **Sociology of Health & Illness**, v. 33, p. 81-95, 2011.

HAYEEMS, R. Z.; MILLER, F. A.; BARG, C. J.; BOMBARD, Y.; CARROLL, J. C.; TAM, K., ..., GUTTMANN, A. Psychosocial response to uncertain newborn screening results for cystic fibrosis. **Journal of Pediatrics**, v. 184, p. 165-171, 2017.

HENN, C. G.; PICCININI, C. A.; GARCIAS, G. de L. A família no contexto da Síndrome de Down: revisando a literatura. **Psicologia em Estudo**, Maringá, v. 13, n. 3, p. 485-493, 2008.

HENRIQUES, N. L.; SILVA, J. B. da; CHAREPE, Z. B.; BRAGA, P. P.; DUARTE, E. D. Fatores promotores e ameaçadores da Esperança em cuidadores de crianças com condições crônicas. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, Ribeirão Preto, n. 31, p. 1-12, 2023.

HERTH, K. Abbreviated instrument to measure hope: development and psychometric evaluation. **Journal of advanced nursing**, v. 17, n. 10, p. 1251-1259, 1992.

HEYWOOD, J. Childhood disability: ordinary lives for extraordinary families. **Community Practitioner**, v. 83, n. 4, p. 19-22, 2010.

HIRT, E.; WRIGTH, A.; KEHRING, A.; WANG, Y.; TORA, V.; BOLES, J. "Fitting the Pieces Together": The Experiences of Caregivers of Children With Medical Complexity. **Hospital Pediatrics**, v. 13, n. 12, dez. 2023.

KERR, A. M.; HAAS, S. M. (2014). Parental uncertainty in illness: Managing uncertainty surrounding an "orphan" illness. **Journal of Pediatric Nursing**, v. 29, n. 5, p. 393-400, 2014.

LANCASTER, B. D.; VAN ALLEN, J. Hope and pediatric health. **Current opinion in Psychology**, v. 49, p. 101500, 2023.

LEITE, A. C. A. B.; GARCÍA-VIVAR, C.; DEMONTIGNY, F.; NASCIMENTO, L. C. Waves of family hope: narratives of families in the context of pediatric chronic illness. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 29, p. 1-14, 2021.

LIEBLICH, A.; TUVAL-MASHIACH, R.; ZILBER, T. **Narrative research-**

reading, analysis, and interpretation. Thousand Oaks: Sage. 1998.

LONDERO, A. D.; SOUZA, A. P. R. de; RECHIA, I. C.; VAN HOOGSTRATENA, A. M. R. J.; FRANCO, V. Adaptação parental ao filho com deficiência: revisão sistemática da literature. **Interação em Psicologia**, Curitiba, v. 25, n. 2, p. 240-255, 2021.

LUZ, G. dos S.; SILVA, M. R. S. da; DeMontigny, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paul. Enferm.**, São Paulo, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015.

MALIN, K. J.; JOHNSON, T. S. A Concept Analysis of Parental Uncertainty in Illness of an Infant. **MCN, The American Journal of Maternal/Child Nursing**, v. 44, n. 4, p. 206–211, 2019.

MARTHA, D.; SOUSA, V. D.; MENDES, I. A. C. An overview of research designs relevant to nursing: Part 3. **Revista Latino-americana de Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 15, n. 5, p. 1046-1049, out. 2007.

MÁRQUEZ, I. M. V. Infographic | Rare Diseases in the Americas. **Wilson Center**. Washington, 26 jul. 2022. Disponível em: https://www.wilsoncenter.org/article/infographic-rare-diseases-americas?gad_source=1&gclid=Cj0KCQjw6oi4BhD1ARIsAL6pox1J9yY8FMeoDFTfQwUbCbbyP0GuFr3IicW162eTwpxJy3EOY7nXSF4aArU2EALw_wcB. Acesso em: 6 out. 2024.

MARTÍNEZ, I. M. M.; SORIA, M. S. Autoeficacia en el trabajo: el poder de creer que tú puedes. **Revista de Trabajo y Seguridad Social**, Madrid, n. 45, p. 175-202, 2006.

MARTINS, R. M.; REIS, L. B. Ser mãe de um filho com doença crônica: vivências do cuidar **Pesquisas e Práticas Psicossociais**, São João del-Rei, v. 17, n. 1, p. 1-17, 2022.

MCCONKIE-ROSELL, A.; HOOPER, S. R.; PENA, L. D. M.; SCHOCH, K.; SPILLMANN, R. C.; JIANG, Y. H.; COPE, H.; PALMER, C.; SHASHI, V. Psychosocial Profiles of Parents of Children with Undiagnosed Diseases: Managing Well or Just Managing? **Journal of Genetic Counseling**, v. 27, n. 4, p. 935-946, 2018.

MCMULLAN, J., CROWE, AL, DOWNES, K., MCANENEY, H., & MCKNIGHT, AJ (2021). Carer reported experiences: Supporting someone with a rare disease. **Health & Social Care in the Community**, p. 1–12, 2021.

MEAD, G. H. **Espiritu, persona y sociedad**: desde el punto de vista del conductismo social. Barcelona: Paidós, 1982.

MENDES, I. C.; PINHEIRO, D. da S.; REBELO, A. C. S.; CARCEIRO, L. C.; JESUINO, R. S. A. Aspectos Gerais da Triagem Neonatal no Brasil: uma revisão. **Rev. Med. Minas Gerais**, Belo Horizonte, v. 30, p. 1-7, 2020.

MENEZES, R. R.; KAMEO, S. Y.; VALENÇA, T. dos S.; MOCÓ, G. A. A.; SANTOS, J. M. de J. Qualidade de Vida Relacionada à Saúde e Espiritualidade em Pessoas com Câncer. **Revista Brasileira de Cancerologia**, Rio de Janeiro, v. 64, n. 1, p. 9-17, 2018.

MERCER, R. T.; WALKER, L. O. A review of nursing interventions to foster becoming a mother. **JOGNN - Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing**, v. 35, n. 5, p. 568–582, 2006.

MINAYO, M. C. S. Amostragem e saturação em pesquisa qualitativa: consensos e controvérsias. **Revista Pesquisa Qualitativa**, São Paulo, v. 5, n. 7, p. 1-12, 2017.

MORERO, J. A. P.; BRAGAGNOLLO, G. R.; SANTOS, M. T. S. (2018) Estratégias de enfrentamento: uma revisão sistemática sobre instrumentos de avaliação no contexto brasileiro. **Revista Cuidarte**, Bucaramanga, v. 9, n. 2, p. 2257-2268, 2018.

MURPHY, E. R. Hope and well-being. **Current Opinion in Psychology**, v. 50, abr. 2023.

MUYLAERT, C. J.; SARUBBI JR, V.; GALLO, P. R.; ROLIM NETO, M.; REIS, A. O. A. R. Entrevistas narrativas: um importante recurso em pesquisa qualitativa. **Rev. Esc. Enferm.**, São Paulo, v. 48, n. esp., p. 184-189, 2014.

NEVIN, S. M.; BEVIS, E.; MACINTOSH, R.; PALMER, E. E.; SACHDEV, R.; LE MARNE, F. A.; BYE, A. M. E.; NUNN, K. Hope in the uncertainties and certainty for parents of children with rare neurological disorders: Part 2 (of 3): Certainty. **Journal of Paediatrics and Child Health**, v. 58, n. 10, p. 722-1725, 2022.

OLIVEIRA, M. S. N. de; RIGO, F. L.; LEITE, E. I. A.; CUNHA, A. C. da; COSTA, M. F.; CAMPONÊZ, P. S. P.; GOMES, R. P. C.; SILVEIRA, T. V. L. Maternal experience and adaptation to the child's hospitalization under a palliative care approach. **Braz. J. Develop.**, Paraná, v. 7, n. 8, p. 80527-80541, 2021.

ORPHANET. Lista de doenças raras e de sinónimos por ordem alfabética. Metodologia.

Orphanet, 2021. Disponível em:

https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/PT/lista_de_doencas_raras_por_ordem_alfabetica.pdf. Acesso em: 3 out. 2024.

ORPHANET. Knowledge on rare diseases and orphan drugs. **Orphanet**. [202?]. Disponível em: <https://www.orpha.net/en/other-information/about-orphan-drugs?stapage=usa>. Acesso em: 6 out. 2024.

PALMER, E. E.; SACHDEV, R., BEAVIS, E.; MACINTOSH, R.; LE MARNE, F. A.; NEVIN, S. M.; BYE, A. M.; NUNN, K. Hope in the uncertainties and certainty for parents of children with rare neurological disorders. Part I (of 3): Uncertainty. **Journal of Paediatrics and Child Health**, v. 58, n. 10, p. 1718-1721, 2022.

PARK, M.; CHOI, E. K.; LYU, C. J.; HAN, J. W.; HAHN, S. M. Family resilience factors affecting family adaptation of children with cancer: A cross-sectional study. **European**

journal of oncology nursing: the official journal of European Oncology Nursing Society, V. 56, p. 102078, 2022.

PELENTSOV, L. J.; FIELDER, A. L.; LAWS, T. A.; ESTERMAN, A. J. The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. **BMC Family Practice**, v. 17, p. 88, 2016.

PESCE, R. P.; ASSIS, S. G.; SANTOS, N.; OLIVEIRA, R. V. C. Risco e Proteção: Em busca de um equilíbrio promotor de resiliência. **Psicologia Teoria e Pesquisa**, v. 20, n. 2, p. 135-143, 2004.

PIZZIGNACCO, T. P.; MELLO, D.; LIMA, R. G. A experiência da doença na fibrose cística: caminhos para o cuidado integral. **Rev. Esc. Enferm.**, São Paulo, v. 45, n. 3, p. 638-644. 2011.

RARAS. Repositório de dados (Lattes Data). Disponível em: <https://raras.org.br/recursos-digitais/repositorio-dados>. Acesso em: 3 out. 2024.

RUSTØEN, T. Hope: A Health Promotion Resource. *In*: HAUGAN, G.; ERIKSSON, M. (ed.). **Health Promotion in Health Care – Vital Theories and Research**. New York: Springer, 2021. p. 61–70.

SANDILANDS, K.; WILLIAMS, A.; RYLANDS, A. J. Carer burden in rare inherited diseases: a literature review and conceptual model. **Orphanet J. Rare Dis.**, v. 17, n. 1, p. 428, 2022.

SANTOS, S. V. S. dos. Walter Benjamin e a experiência infantil: contribuições para a educação infantil. **Pro-Posições**, Campinas, v. 26, p. 223-239, 2015.

SANTOS, W. J. F. dos; MACHADO, M. A.; SILVEIRA, G. C.; SANTOS, A. F. de S.; LIMA, T. O. de; OLIVEIRA, A. P.; FERRER, M. M.; SILVA, B. L. C. da; MARANGONI, E.; SANTOS, E. C. N.; FREITAS, K. A. B. da S. Aplicação da escala de Herth e suas correlações em transplante de células-tronco hematopoiéticas. **Research, Society and Development**, Vargem Grande Paulista, v. 10, n. 16, p. 1-13, 2021.

SARTORE, A. C.; GROSSI, S. A. A. Escala de Esperança de Herth: instrumento adaptado e validado para a língua portuguesa. **Rev. Esc. Enferm.**, São Paulo, v. 42, n. 2, p. 227-232, jun. 2008.

SCHRAIBER, L. B. Pesquisa qualitativa em saúde: reflexões metodológicas do relato oral e produção de narrativas em estudo sobre a profissão médica. **Rev. Saúde Pública**, São Paulo, v. 29, n. 1, p. 63-74, 1995.

SCIOLI, A. The Psychology of Hope: A Diagnostic and Prescriptive Account. *In*: VAN DEN HEUVEL, S. C. (ed.). **Historical and Multidisciplinary Perspectives on Hope**. New York: Springer, 2020.

SHANNON, M.; LEE, K. A. HIV-infected mothers' perceptions of uncertainty, stress, depression and social support during HIV viral testing of their infants. **Archives of Women's Mental Health**, v. 11, n. 4, p. 259-267, 2008.

SHUKLA, D. P.; CUTSHALL, J. O.; VAN DER HEIJDEN, L.; SCHINDEWOLF, E.; SHEPPARD, S. E. The importance of patient-specific resources for families dealing with prenatal rare diseases. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 194, n. 3, p. e63450, 2023.

SILVA, C. L. da. Interacionismo Simbólico: história, pressupostos e relação professor e aluno; suas implicações. **Revista Educação por Escrito**, Porto Alegre, v. 3, n. 2, dez. 2012

SILVA, D. G. V. da; TRENTINI, M. Narrativas como técnica de pesquisa em enfermagem. **Revista Latino-americana de Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 10, n. 3, p. 423-432, 2002.

SILVA, D. C. da; MARTINS JÚNIOR, F. R. F.; SILVA, T. M. R.; NUNES, J. B. C. características de pesquisas qualitativas: estudo em teses de um Programa de Pós-Graduação em Educação. **Educação em Revista**, Belo Horizonte, n. 38, p. 1-16, 2022.

SILVA, J. K. O.; MOREIRA FILHO, D. de C; MAHAYRI, N.; FERRAZ, R. de O.; FRIESTINO, F. S. Câncer Infantil: Monitoramento da Informação através dos Registros de Câncer de Base Populacional. **Revista Brasileira de Cancerologia**, Rio de Janeiro, v. 58, n. 4, p. 681-686, 2012.

SILVA, M. E. de A.; REICHERT, A. P. da S.; SOUZA, S. A. F. de; PIMENTA, E. A. G.; COLLET, N. Doença crônica na infância e adolescência: vínculos da família na rede de atenção à saúde. **Texto Contexto Enferm.**, Florianópolis, v. 27, n. 2, p. 1-11, 2018.

SILVA, N. L. P.; DESSEN, M. A. Deficiência Mental e Família: Implicações para o Desenvolvimento da Criança. **Psicologia: Teoria e Pesquisa**, Brasília, v. 17, n. 2, p. 133-141, 2001.

SILVEIRA, A. O.; ANGELO, M. Experiência de interação para famílias que convivem com a doença e a hospitalização do filho. **Revista Latino-americana de Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 14, n. 6, p. 893-900, 2006.

SILVEIRA, A. O.; WERNET, M.; FRANCO, L. F.; DIAS, P. L. M.; CHAREPE, Z. Parents' hope in perinatal and neonatal palliative care: a scoping review. **BMC Palliat Care**, v. 22, n. 1, p. 202, dez. 2023.

SNYDER, C. R. Hope theory: rainbows in the mind. **Psychological Inquiry**, v. 13, n. 4, p. 249-275, 2002.

SPURR, S.; BALLY, J.; BURLER, M.; MCHARO, K. A investigation into hope, self-efficacy, distress and uncertainty in parents who have a child with a life-threatening or life-limiting illness. **Journal of Pediatric Nursing**, v. 66, p. 9-15, 2022.

TESTE do Pezinho será ampliado e detectará até 50 novas doenças. **Gov.br**. Brasília, 28 mai. 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2021/05/teste-do-pezinho-sera-ampliado-e-detectara-ate-50-novas-doencas>. Acesso em: 3 out. 2024.

VANDEBORNE, L.; VAN OVERBEEKE, E.; DOOMS, M.; DE BELEYR, B.; HUYS, I. Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 14, n. 1, mai. 2019.

VON DER LIPPE, C.; NETELAND, I.; FERAGEN, K. B. Children with a rare congenital genetic disorder: a systematic review of parent experiences. **Orphanet journal of rare diseases**, n. 17, n. 1, p. 375, 2022.

VINUTO, J. A amostragem em bola de neve na pesquisa qualitativa: um debate em aberto. **Temáticas**, Campinas, v. 22, n. 44, p. 203–220, 2014.

WALKOWIAK, D.; DOMARADZKI, J. Parental experiences and needs of caring for a child with 22q11.2 deletion syndrome. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 18, n. 379, 2023.

WALSH, F. (ed.). **Processos familiares normais: crescente diversidade e complexidade**. 4. ed. Nova York: The Guilford Press, 2012.

WANDELER, C., BAERISWYL, F., SHAVELSON, R. 2011 Hope, self-determination and workplace learning: A multilevel study in vocational training. **Revue suisse des sciences de l'éducation**, Fribourg, v. 33, n. 3, p. 421-442, 2011.

WAKAP, S. N.; LAMBERT, D. M.; OLRYS, A.; RODWELL, C.; GUEYDAN, C.; LANNEAU, V.; MURPHY, D.; CAM, Y. L.; RATH, A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. **Eur. J. Hum. Genet.**, v. 28, p. 165–173, 2020.

WHITEHEAD, K.; ALA-LEPPILAMPI, K.; LEE, B.; MENAGH, J.; SPANER, D. Factors That Determine the Experience of Transition to an Inpatient Palliative Care Unit for Patients and Caregivers: A Qualitative Study. **Journal of Palliative Care**, 2022; v. 37, n. 4, p. 579-585, 2022.

WRIGHT, L. M.; LEAHEY, M. *Enfermeiras e famílias: guia para avaliação e intervenção na família*. 5. ed. São Paulo: Roca; 2012.

XAVIER, D. M.; GOMES, G. C.; CEZA-VAZ, M. R. Significados atribuídos por familiares acerca do diagnóstico de doença crônica na criança. **Revista Brasileira de Enfermagem**, Brasília, v. 73, n. 2, p. 1-8, 2020.

YUNES, M.; MENDES, N.; ALBUQUERQUE, B. Percepções e crenças dos agentes comunitários de saúde sobre resiliência em famílias monoparentais pobres. **Texto Contexto Enferm.**, Florianópolis, v. 14, n. esp., p. 24-31, 2005.

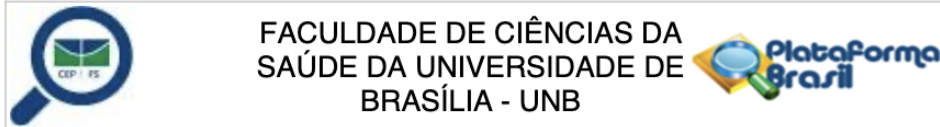
ZURYNSKI, Y.; FRITH, K.; LEONARD, H.; ELLIOTT, E. Rare childhood diseases: how should we respond? **Archives of Disease in Childhood**, v. 93, n. 12, p. 1071 – 1074, 2008.

APÊNDICE A – PERGUNTAS NORTEADORAS UTILIZADAS NAS ENTREVISTAS COM AS MÃES

1. Contem-me como tem sido para vocês a experiência de serem pais de uma criança com uma doença rara? Gostaria de ouvir como foi e tem sido para você(s), desde a descoberta do diagnóstico até os dias atuais?
2. Quais os principais desafios que o(a) senhor(a) enfrenta no cuidado ao(a) seu(sua) filho(a)?
3. O(a) senhor(a) consegue descrever quais estratégias utiliza para enfrentar esses desafios?
4. O(a) senhor(a) consegue identificar pontos/fatores de esperança, em relação à doença do seu(sua) filho(a)?

Perguntas intermediárias serão introduzidas, a partir da narrativa dos pais, com a intencionalidade de compreender: sentimentos de esperança e desesperança e estratégias de enfrentamento, por exemplo: O que foi mais difícil, o que pensaram, sentiram e sentem hoje? O que os ajudou a superar essas dificuldades?

**ANEXO A – PARECER CONSUBSTANCIADO - COMITÊ DE ÉTICA EM
PESQUISA (CEP) DA FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DA
UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA**



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DA EMENDA

Título da Pesquisa: A EXPERIÊNCIA DOS PAIS NO CUIDADO A CRIANÇAS PORTADORAS DE DOENÇAS RARAS: DESAFIOS E ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO

Pesquisador: ANA PAULA SARMENTO CHARAO AURELIANO

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 70012623.0.0000.0030

Instituição Proponente: Departamento de Enfermagem (ENF)

Patrocinador Principal: FUNDACAO UNIVERSIDADE DE BRASILIA

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.742.390

Apresentação do Projeto:

Conforme documento "PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_2291233_E1.pdf", postado em 07/03/2024:

"Desenho:

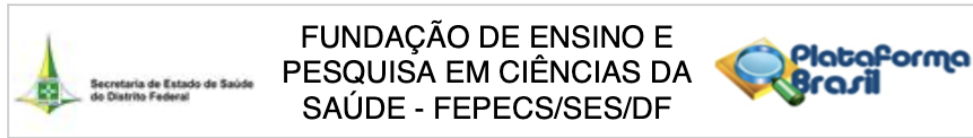
PESQUISA DE DESENHO TRANSVERSAL, MISTO, DESCRITIVO E DE ABORDAGEM QUALITATIVA.

"Resumo:

Introdução: As doenças raras, como o próprio nome refere, são de difícil diagnóstico e definição de tratamento efetivo. Suas causas muitas vezes são desconhecidas e sua duração é, comumente, para toda a vida do paciente. Quando o diagnóstico de uma doença rara é dado à um paciente pediátrico há uma desestruturação da família e uma série de estigmas, medos e dúvidas se apresentam como parte da nova rotina. Compreender os sentimentos e anseios dos familiares envolvidos no cuidado desses pacientes a partir das experiências vivenciadas nesse processo se demonstra de grande valia para apoiar essa família e a equipe que a acolhe, envolvidos nessa trajetória de longa duração e caminhos nem sempre retilíneos. Objetivo primário: Compreender as experiências vivenciadas por pais de crianças portadoras de doenças raras. Métodos e Técnicas: Estudo transversal, descritivo, de abordagem mista. Será desenvolvido com pais de crianças menores de dois anos com diagnóstico de doenças raras em acompanhamento em um serviço de referência do Distrito Federal. Os dados serão coletados

Endereço: Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília - Campus Darcy Ribeiro
Bairro: Asa Norte **CEP:** 70.910-900
UF: DF **Município:** BRASILIA
Telefone: (61)3107-1947 **E-mail:** cepfsunb@gmail.com

**ANEXO B – PARECER CONSUBSTANCIADO - COMITÊ DE ÉTICA EM
PESQUISA (CEP) DA FUNDAÇÃO DE ENSINO E PESQUISA EM CIÊNCIAS DA
SAÚDE – FEPECS**



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

Elaborado pela Instituição Coparticipante

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: A EXPERIÊNCIA DOS PAIS NO CUIDADO A CRIANÇAS PORTADORAS DE DOENÇAS RARAS: DESAFIOS E ESTRATÉGIAS DE ENFRENTAMENTO

Pesquisador: ANA PAULA SARMENTO CHARAO AURELIANO

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 70012623.0.3001.5553

Instituição Proponente: Hospital de Apoio de Brasília

Patrocinador Principal: FUNDACAO UNIVERSIDADE DE BRASILIA

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.497.220

Apresentação do Projeto:

1. Tipo de Projeto: Trata-se de terceira versão de projeto de mestrado acadêmico do Programa de Pós-graduação em Enfermagem da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília (UnB).
2. Instituição Proponente: UnB.
3. Trata-se de um Estudo Multicêntrico?
() Sim (X) Não
4. Se Multicêntrico, qual a origem?
() Nacional () Internacional
5. Se Internacional, qual o país de origem da Pesquisa?
6. A pesquisa é patrocinada ou de financiamento próprio?
() Patrocinada (X) Financiamento Próprio
7. Se for pesquisa patrocinada, citar o(s) patrocinador (es):
8. Qual o tamanho da amostra a ser estudada na SES-DF? 30
9. Citar TODOS os locais da SES-DF onde a pesquisa será realizada: Hospital de Apoio de Brasília (HAB) - Ambulatório de Doenças Genéticas.
10. Qual a População que será estudada:
() RNs
() Lactentes

Endereço: SMHN 03, Conjunto A, Bloco 1, Edifício FEPECS, Térreo, Sala CEP

Bairro: ASA NORTE

CEP: 70.710-907

UF: DF

Município: BRASILIA

Telefone: (61)2017-1145

E-mail: cep@fepecs.edu.br

ANEXO C – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO - TCLE

Universidade de Brasília
Universidade de Brasília
Faculdade de Ciências da Saúde
Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE

Convidamos o(a) Senhor(a) a participar voluntariamente do projeto de pesquisa “A experiência dos pais no cuidado a crianças portadoras de doenças raras: desafios e estratégias de enfrentamento”, sob a responsabilidade da pesquisadora Ana Paula Sarmento Charão Aureliano. Trata-se de um estudo com abordagem mista, realizada por meio de aplicação de escala validada (*Herth Hope Index* (HHI)) e entrevistas semiestruturadas, submetidas ao referencial teórico do Interacionismo Simbólico, direcionadas aos acompanhantes (pai/mãe) de crianças menores de dois anos.

Os objetivos desta pesquisa são compreender as experiências vivenciadas por pais (pai e/ou mãe) de crianças portadoras de doenças raras; descrever os fatores de esperança desenvolvidos pelos pais (pai e/ou mãe) no processo do cuidar; identificar o conhecimento dos pais (pai e/ou mãe) a respeito da doença rara e da trajetória terapêutica; descrever o sentimento dos pais (pai e/ou mãe) ao receber o diagnóstico de doença rara para seu filho registrar e os impactos provocados pela doença rara no contexto familiar; aprender sobre os desafios e necessidades dos pais passíveis de serem acolhidas e atendidas pela equipe de saúde e propor intervenções no sentido do cuidado centrado na família.

O(a) senhor(a) receberá todos os esclarecimentos necessários antes e no decorrer da pesquisa e lhe asseguramos que seu nome não aparecerá sendo mantido o mais rigoroso sigilo pela omissão total de quaisquer informações que permitam identificá-lo(a).

A sua participação se dará por meio de preenchimento de escala e entrevista aberta semiestruturada, com tempo médio estimado de vinte minutos para sua realização, em local de escolha do participante ou por meios de comunicação fonado/online, a depender do local de residência do participante, da disponibilidade para encontros presenciais ou do intervalo entre as consultas ambulatoriais. Para fins de autenticidade das falas na análise, as entrevistas serão gravadas em áudio após autorização e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e do Termo de Cessão de Uso de Imagem e/ou Voz para fins Científicos e Acadêmicos.

A existência de riscos potenciais está vinculada à lembrança dos participantes de experiências prévias desconfortáveis e/ou a reativação de situações emocionais ou sofrimentos vivenciados. Diante disso, a pesquisadora se manterá sensível aos riscos e caso seja identificada qualquer situação, não prevista no TCLE, a coleta de dados será interrompida e será oferecido o devido suporte ao participante, que poderá ser encaminhado ao serviço de referência do Hospital, equipe de apoio psicológico ou social da instituição onde a pesquisa será realizada. Se o(a) senhor(a) aceitar participar, contribuirá para a melhor compreensão dos sentimentos vivenciados pelos pais de crianças portadoras de doenças raras, dos principais desafios e das estratégias de enfrentamento e esperança e das necessidades de intervenções de suporte por parte da equipe assistencial.

O(a) Senhor(a) pode se recusar a responder (ou participar de qualquer procedimento) qualquer questão que lhe traga constrangimento, podendo desistir de participar da pesquisa em qualquer momento sem nenhum prejuízo para o(a) senhor(a). Sua participação é voluntária, isto é, não há pagamento por sua colaboração.

Todas as despesas que o(a) senhor(a) (*o(a) senhor(a) e seu acompanhante, quando necessário*) tiver (*tiverem*) relacionadas diretamente ao projeto de pesquisa (tais como, passagem para o local da pesquisa, alimentação no local da pesquisa ou exames para realização da pesquisa) serão cobertas pelo pesquisador responsável.

Caso haja algum dano direto ou indireto decorrente de sua participação na pesquisa, o(a) senhor(a) deverá buscar ser indenizado, obedecendo-se as disposições legais vigentes no Brasil.

Os resultados da pesquisa serão divulgados na Universidade de Brasília, podendo ser publicados posteriormente. Os dados e materiais serão utilizados somente para esta pesquisa e ficarão sob a guarda do pesquisador por um período de cinco anos, após isso serão destruídos.

rubrica do participante da pesquisa


Universidade de Brasília
Universidade de Brasília
Faculdade de Ciências da Saúde
Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

Se o(a) Senhor(a) tiver qualquer dúvida em relação à pesquisa, por favor telefone para: a pesquisadora Ana Paula Sarmiento Charão Aureliano, no telefone (61) 98254-1714, disponível inclusive para ligação a cobrar; ou Aline Oliveira Silveira, orientadora da pesquisa, na Universidade de Brasília/Faculdade de Ciências da Saúde, no telefone (61) 3107-2025 ou (61) 999663133, disponível inclusive para ligação a cobrar. Informo que o e-mail da pesquisadora é charao.anapaula@gmail.com e da orientadora é alinesilveira@unb.br, e que o contato com a equipe de pesquisa pode ser feito a qualquer hora.

Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências da Saúde (CEP/FS) da Universidade de Brasília. O CEP é composto por profissionais de diferentes áreas cuja função é defender os interesses dos participantes da pesquisa em sua integridade e dignidade e contribuir no desenvolvimento da pesquisa dentro de padrões éticos. As dúvidas com relação à assinatura do TCLE ou os direitos do participante da pesquisa podem ser esclarecidos pelo telefone (61) 3107-1947 ou do e-mail cepfs@unb.br ou cepfsunb@gmail.com, outras informações podem ser conferidas no site <https://fs.unb.br/comite-de-etica-cep-fs/sobre-cep>. O CEP/FS se localiza na Faculdade de Ciências da Saúde, Campus Universitário Darcy Ribeiro, Universidade de Brasília, Asa Norte.

Além disso, como a Secretaria de Estado de Saúde é coparticipante desta pesquisa, este projeto também foi Aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da SES/DF. As dúvidas com relação à assinatura do TCLE ou os direitos do participante da pesquisa podem ser obtidas através do telefone: (61) 2017 1145 ramal 6878 ou e-mail: comitedeetica.secretaria@gmail.com.

Caso concorde em participar, pedimos que assine este documento que foi elaborado em duas vias, uma ficará com o pesquisador responsável e a outra com o Senhor(a).

Nome e assinatura do Participante de Pesquisa

Nome e assinatura do Pesquisador Responsável

Brasília, ____ de _____ de _____.

ANEXO D - TERMO DE CESSÃO DE USO DE IMAGEM E/OU VOZ PARA FINS CIENTÍFICOS E ACADÊMICOS



Universidade de Brasília

Faculdade de Ciências da Saúde

Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

TERMO DE CESSÃO DE USO DE IMAGEM E/OU VOZ PARA FINS CIENTÍFICOS E ACADÊMICOS

Protocolo de Pesquisa, CAAE (70012623.0.0000.0030), CEP/FS-UnB, aprovado em (27.08.2023).

Por _____ meio _____ deste _____ termo,
(cpf _____),

participante do estudo “ A experiência dos pais no cuidado a crianças portadoras de doença rara: desafios e estratégias de enfrentamento”, de forma livre e esclarecida, cede o direito de uso das fotografias, vídeos e/ou voz adquiridos durante a realização do tratamento clínico a que foi submetido ou durante sua participação em estudo/pesquisa anterior, e autoriza o(s) pesquisador(es), Ana Paula Sarmiento Charão Aureliano, cpf 725.155.701-00, matrícula 222113623, vinculada ao Programa de Pós Graduação em Enfermagem da Universidade de Brasília, responsável(is) pelo trabalho a:

(a) utilizar e veicular as fotografias, vídeos e/ou voz obtidas durante seu tratamento clínico ou durante sua participação em estudo/pesquisa anterior na(o) *dissertação de mestrado* para fim de obtenção de grau acadêmico (e/ou divulgação científica), sem qualquer limitação de número de inserções e reproduções, desde que essenciais para os objetivos do estudo, garantida a ocultação de identidade (mantendo-se a confidencialidade e a privacidade das informações), inclusive, mas não restrito a ocultação da face e/ou dos olhos, quando possível;

(b) veicular as fotografias, vídeos e/ou voz acima referidas na versão final do trabalho acadêmico, que será obrigatoriamente disponibilizado na página web da biblioteca (repositório) da Universidade de Brasília – UnB, ou seja, na internet, assim tornando-as públicas;

(c) utilizar as fotografias, vídeos e/ou voz na produção de quaisquer materiais acadêmicos, inclusive aulas e apresentações em congressos e eventos científicos, por meio oral (conferências) ou impresso (pôsteres ou painéis);

(d) utilizar as fotografias, vídeos e/ou voz para a publicação de artigos científicos em meio impresso e/ou eletrônico para fins de divulgação, sem limitação de número de inserções e reproduções;

(e) no caso de imagens, executar livremente a montagem das fotografias, realizando cortes e correções de brilho e/ou contraste necessários, sem alterar a sua veracidade, utilizando-as exclusivamente para os fins previstos neste termo e responsabilizando-se pela guarda e pela utilização da obra final produzida;

PARTICIPANTE DO ESTUDO CPF:



Universidade de Brasília

Faculdade de Ciências da Saúde

Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

(f) no caso da voz, executar livremente a edição e montagem do trecho, realizando cortes e correções necessárias, assim como de gravações, sem alterar a sua veracidade, utilizando-as exclusivamente para os fins previstos neste termo e responsabilizando-se pela guarda e pela utilização da obra final produzida.

O participante declara que está ciente que não haverá pagamento financeiro de qualquer natureza neste ou em qualquer momento pela cessão das fotografias, dos vídeos e/ou da voz, e que está ciente que pode retirar seu consentimento, em qualquer fase da pesquisa, sem penalização alguma, salvo os materiais científicos já publicados.

É vedado ao(s) pesquisador(es) utilizar as fotografias, os vídeos e/ou a voz para fins comerciais ou com objetivos diversos da pesquisa proposta, sob pena de responsabilização nos termos da legislação brasileira. O(s) pesquisador(es) declaram que o presente estudo/pesquisa será norteado pelos normativos éticos vigentes no Brasil.

Concordando com o termo, o participante de pesquisa e o(s) pesquisador(es) assinam o presente termo em 2 (duas) vias iguais, devendo permanecer uma em posse do pesquisador responsável e outra com o participante.

Local e data

PESQUISADOR RESPONSÁVEL

CPF:

PESQUISADOR

CPF:

PARTICIPANTE DO ESTUDO

CPF:

ANEXO E – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA ENTREVISTAS VIRTUAIS – TCLE



Universidade de Brasília
Universidade de Brasília
Faculdade de Ciências da Saúde
Programa de Pós-Graduação em Enfermagem

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE

Convidamos o(a) Senhor(a) a participar voluntariamente do projeto de pesquisa “A experiência dos pais no cuidado a crianças portadoras de doenças raras: desafios e estratégias de enfrentamento”, sob a responsabilidade da pesquisadora Ana Paula Sarmento Charão Aureliano. Trata-se de um estudo com abordagem mista, realizada por meio de aplicação de escala validada (*Herth Hope Index* (HHI)) e entrevistas semiestruturadas, submetidas ao referencial teórico do Interacionismo Simbólico, direcionadas aos acompanhantes (pai/mãe) de crianças menores de dois anos.

Os objetivos desta pesquisa são compreender as experiências vivenciadas por pais (pai e/ou mãe) de crianças portadoras de doenças raras; descrever os fatores de esperança desenvolvidos pelos pais (pai e/ou mãe) no processo do cuidar; identificar o conhecimento dos pais (pai e/ou mãe) a respeito da doença rara e da trajetória terapêutica; descrever o sentimento dos pais (pai e/ou mãe) ao receber o diagnóstico de doença rara para seu filho registrar e os impactos provocados pela doença rara no contexto familiar; aprender sobre os desafios e necessidades dos pais passíveis de serem acolhidas e atendidas pela equipe de saúde e propor intervenções no sentido do cuidado centrado na família.

O(a) senhor(a) receberá todos os esclarecimentos necessários antes e no decorrer da pesquisa e lhe asseguramos que seu nome não aparecerá sendo mantido o mais rigoroso sigilo pela omissão total de quaisquer informações que permitam identificá-lo(a).

A sua participação se dará por meio de preenchimento de escala e entrevista aberta semiestruturada, com tempo médio estimado de vinte minutos para sua realização, em local de escolha do participante, por meios de comunicação fonado/online. Para fins de autenticidade das falas na análise, as entrevistas serão gravadas em áudio após autorização e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e do Termo de Cessão de Uso de Imagem e/ou Voz para fins Científicos e Acadêmicos.

A existência de riscos potenciais está vinculada à lembrança dos participantes de experiências prévias desconfortáveis e/ou a reativação de situações emocionais ou sofrimentos vivenciados, **além dos riscos inerentes à pesquisa virtual, como queda da conexão, lentidão e outros, associados às limitações das tecnologias.** Diante disso, a pesquisadora se manterá sensível aos riscos e caso seja identificada qualquer situação, não prevista no TCLE, a coleta de dados será interrompida e será oferecido o devido suporte ao participante, que poderá ser encaminhado ao serviço de referência, equipe de apoio psicológico ou social da instituição **a qual o paciente está vinculado.** Se o(a) senhor(a) aceitar participar, contribuirá para a melhor compreensão dos sentimentos vivenciados pelos pais de crianças portadoras de doenças raras, dos principais desafios e das estratégias de enfrentamento e esperança e das necessidades de intervenções de suporte por parte da equipe assistencial.

O(a) Senhor(a) pode se recusar a responder (ou participar de qualquer procedimento) qualquer questão que lhe traga constrangimento, podendo desistir de participar da pesquisa em qualquer momento sem nenhum prejuízo para o(a) senhor(a). Sua participação é voluntária, isto é, não há pagamento por sua colaboração.

Todas as despesas que o(a) senhor(a) **(o(a) senhor(a) e seu acompanhante, quando necessário)** tiver **(tiverem)** relacionadas diretamente ao projeto de pesquisa (tais como, passagem para o local da pesquisa, alimentação no local da pesquisa ou exames para realização da pesquisa) serão cobertas pelo pesquisador responsável, quando couber.

Caso haja algum dano direto ou indireto decorrente de sua participação na pesquisa, o(a) senhor(a) deverá buscar ser indenizado, obedecendo-se as disposições legais vigentes no Brasil.

Os resultados da pesquisa serão divulgados na Universidade de Brasília, podendo ser publicados posteriormente. Os dados e materiais serão utilizados somente para esta pesquisa e ficarão sob a guarda do pesquisador por um período de cinco anos, após isso serão destruídos.

rubrica do participante da pesquisa

Se o(a) Senhor(a) tiver qualquer dúvida em relação à pesquisa, por favor telefone para: a pesquisadora Ana Paula Sarmiento Charão Aureliano, no telefone (61) 98254-1714, disponível inclusive para ligação a cobrar; ou Aline Oliveira Silveira, orientadora da pesquisa, na Universidade de Brasília/Faculdade de Ciências da Saúde, no telefone (61) 3107-2025 ou (61) 999663133, disponível inclusive para ligação a cobrar. Informo que o e-mail da pesquisadora é charao.anapaula@gmail.com e da orientadora é alinesilveira@unb.br, e que o contato com a equipe de pesquisa pode ser feito a qualquer hora.

Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências da Saúde (CEP/FS) da Universidade de Brasília. O CEP é composto por profissionais de diferentes áreas cuja função é defender os interesses dos participantes da pesquisa em sua integridade e dignidade e contribuir no desenvolvimento da pesquisa dentro de padrões éticos. As dúvidas com relação à assinatura do TCLE ou os direitos do participante da pesquisa podem ser esclarecidos pelo telefone (61) 3107-1947 ou do e-mail cepfs@unb.br ou cepfsunb@gmail.com, outras informações podem ser conferidas no site <https://fs.unb.br/comite-de-etica-cep-fs/sobre-cep>. O CEP/FS se localiza na Faculdade de Ciências da Saúde, Campus Universitário Darcy Ribeiro, Universidade de Brasília, Asa Norte.

Além disso, como a Secretaria de Estado de Saúde é coparticipante desta pesquisa, este projeto também foi Aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da SES/DF. As dúvidas com relação à assinatura do TCLE ou os direitos do participante da pesquisa podem ser obtidas através do telefone: (61) 2017 1145 ramal 6878 ou e-mail: comitedeetica.secretaria@gmail.com.

A concordância em participar da pesquisa está diretamente relacionada à resposta aos questionários/instrumentos apresentados. Orientamos ainda a guardar em seus arquivos a cópia deste, enviada eletronicamente.

Nome e assinatura do Participante de Pesquisa

Nome e assinatura do Pesquisador Responsável

Brasília, ____ de _____ de _____.

ANEXO F – ESCALA DE ESPERANÇA DE HERTH

ESCALA DE ESPERANÇA DE HERTH - HERTH HOPE INDEX (HHI)

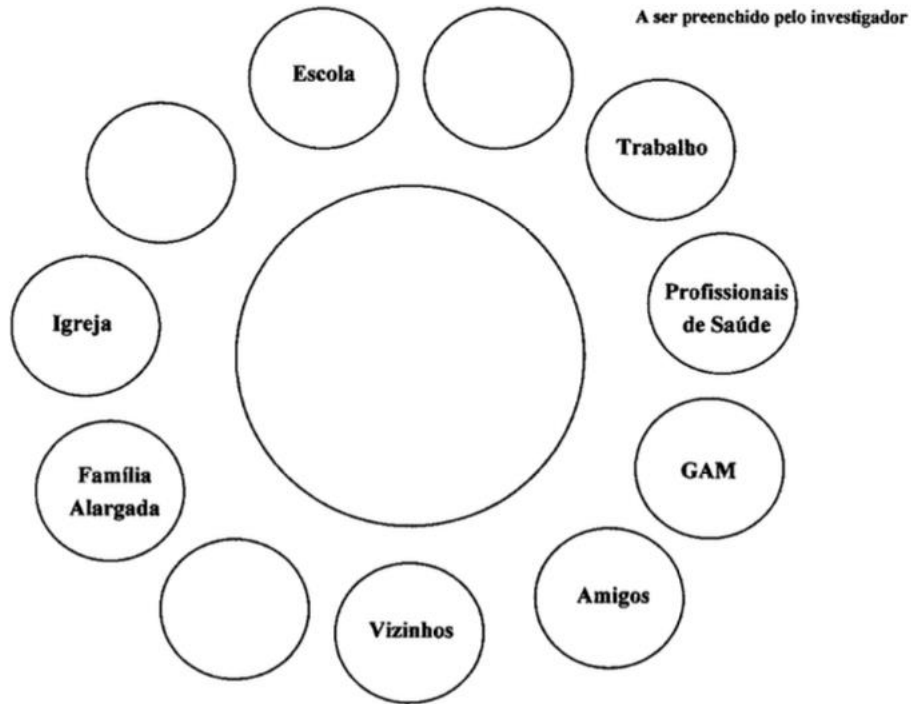
Iniciais do participante:

Várias afirmações estão abaixo enumeradas. Leia cada afirmação e coloque um [X] na coluna que descreve o quanto você concorda com esta afirmação neste momento.

	Discordo completamente	Discordo	Concordo	Concordo completamente
1. Eu estou otimista quanto à vida.				
2. Eu tenho planos a curto e longo prazos.				
3. Eu me sinto muito sozinho(a).				
4. Eu consigo ver possibilidades em meio às dificuldades.				
5. Eu tenho uma fé que me conforta.				
6. Eu tenho medo do meu futuro.				
7. Eu posso me lembrar de tempos felizes e prazerosos.				
8. Eu me sinto muito forte.				
9. Eu me sinto capaz de dar e receber afeto/amor.				
10. Eu sei onde eu quero ir.				
11. Eu acredito no valor de cada dia.				
12. Eu sinto que minha vida tem valor e utilidade.				

ANEXO G – ECOMAPA

Ecomapa (Quem é a rede social de apoio? Informal e formal?)



Legenda:

- ≡≡≡ Forte
- Ténue
- ≡≡ Tensa
- ↔ Fluxo de energia e de recursos

– Numa escala de 1 a 10, considerando que 10 é o relacionamento que o (a) fez sentir com maior esperança (onde sentiu maior encorajamento) e 1 a sua ausência, que número atribuiria aos relacionamentos que identificou no Ecomapa?

(< 5): O que é que o(a) faz manter esse relacionamento/ligação? _____

(> ou = 5 < 9): O que será necessário fazer para que a intensidade dos relacionamentos suba meio ponto? _____

ANEXO H – GENOGRAMA DE ESPERANÇA

Genograma de Esperança

A ser preenchido pelo Investigador, se no Ecomapa a família for identificada como um recurso de esperança (resultado à questão 2.1.1 a partir de 5)

Geração 1



Geração 2

Geração 3

Legenda:

Índices e Acontecimentos de Vida:

- Sexo Masculino C-Casamento
- Sexo Feminino Linha Matrimonial
- ≡ Divórcio (D)
- ⊕ Separado(S)
- Vivendo juntos uma relação Ou ligação

Observações:

Padrões de Interação em Esperança (Herth, 1990; Miller, 2007)		Atributos Pessoais (Herth, 1990; Miller, 2007)	
	Relação promotora de esperança <small>Quem não mencionou, fortaleceu esperança e em que situação (risco) viveu (força na partilha, encorajamento e apoio na recusa)</small>	COR: Coragem	S: Serenidade
	Relação com antecedentes de esperança <small>Quem não mencionou, sustentou esperança e em que situação (risco) viveu (na partilha, encorajamento e apoio emocional)</small>	C: Carinho	O: Optimismo
	Relação de ameaça à esperança <small>Quem não mencionou, enfraqueceu esperança e em que situação (risco) viveu (na partilha, encorajamento e apoio emocional/abandono e isolamento)</small>	E+: Energia	-<: Orientação para o futuro
Memórias Normalizantes (Herth, 1990)		R+: Recordações de momentos positivos	
Base Espiritual (Herth, 1990)		++: Presença de crenças e práticas espirituais religiosas	