



University of
Texas Libraries



e-revist@s



Centro Universitário Santo Agostinho



revistafsa

www4.fsnet.com.br/revista

Rev. FSA, Teresina, v. 20, n. 3, art. 10, p. 204-230, mar. 2023

ISSN Impresso: 1806-6356 ISSN Eletrônico: 2317-2983

<http://dx.doi.org/10.12819/2023.20.3.10>

DOAJ DIRECTORY OF
OPEN ACCESS
JOURNALS

WZB
Wissenschaftszentrum Berlin
für Sozialforschung



Percepções do cuidador de crianças e adolescentes portadores de pycnodisostose

Perceptions of caregivers of children and adolescents with pycnodysostosis

Maria Raimunda Brito Pinheiro Ramos

Mestra em Saúde Coletiva pela Faculdade São Leopoldo Mandic
Médica do Hospital Dr. Juvêncio Matos – São Luís-Maranhão

E-mail: mabrito@gmail.com

Maria do Socorro Silva Ferreira Mendes

Mestre em Saúde Coletiva pela Faculdade São Leopoldo Mandic
Professora Faculdade Santa Teresinha – São Luís-Maranhão

E-mail - socorro_dantas2018@outlook.com

Luciane Zanin de Souza

Doutora em Ciências da Saúde pela Universidade estadual de Campinas
Professora Faculdade São Leopoldo Mandic

E-mail: luciane.souza@slmandic.edu.br

Arlete Maria Gomes Oliveira

Doutora em Ciências da Saúde pela Universidade estadual de Campinas
Professora Faculdade São Leopoldo Mandic

E-mail: arlete.oliveira@slmandic.edu.br

Flávia Martão Flório

Doutora em Ciências da Saúde pela Universidade Estadual de Campinas
Professora Faculdade São Leopoldo Mandic

E-mail: flavia.florio@slmandic.edu.br

Endereço: Maria Raimunda Brito Pinheiro Ramos

R. São Pantaleão – Centro, São Luís – MA, CEP: 65065-545, Brasil.

Endereço: Maria do Socorro Silva Ferreira Mendes

Av. Casemiro Junior, 12, Anil - São Luís – MA, CEP: 65045-180, Brasil.

Endereço: Luciane Zanin de Souza

R. Dr. José Rocha Junqueira, 13 – Ponte Preta, Campinas – SP – CEP: 13045-755, Brasil.

Endereço: Arlete Maria Gomes Oliveira

R. Dr. José Rocha Junqueira, 13 – Ponte Preta, Campinas – SP – CEP: 13045-755, Brasil.

Endereço: Flávia Martão Flório

R. Dr. José Rocha Junqueira, 13 – Ponte Preta, Campinas – SP – CEP: 13045-755, Brasil.

Editor-Chefe: Dr. Tonny Kerley de Alencar Rodrigues

Artigo recebido em 28/01/2023. Última versão recebida em 13/02/2023. Aprovado em 14/02/2023.

Avaliado pelo sistema Triple Review: a) Desk Review pelo Editor-Chefe; e b) Double Blind Review (avaliação cega por dois avaliadores da área).

Revisão: Gramatical, Normativa e de Formatação



RESUMO

Compreender as percepções e experiências de quatro cuidadores de crianças e adolescentes portadores de picnodisostose, identificando-se as dificuldades encontradas no percurso do cuidado. Estudo qualitativo, método da história oral e fenomenologia hermenêutica. Amostra Intencional por exaustão, com a participação de 4 cuidadores. As interlocuções partiram de questões problematizadoras, investigando-se a vulnerabilidade do cuidador. A trajetória dos portadores da doença e cuidadores é exaustiva até obterem acesso ao serviço especializado de genética do SUS e definição diagnóstica. As falas revelaram emoções refletindo as dificuldades encontradas, e o sentimento de resiliência e aceitação emergem nas histórias. Os discursos revelam a fragilidade do sistema de saúde, dificuldades de acesso a especialistas na rede pública e ao diagnóstico preciso para doenças raras, levando a longos itinerários terapêuticos, fatores que impactam no psicológico dos cuidadores.

Palavras-chave: Doença Rara. Picnodisostose. Cuidadores. Declínio Psicológico.

ABSTRACT

Understand the perceptions and experiences of four caregivers of children and adolescents with picnodisostosis were analyzed, identifying difficulties encountered in the care pathway. Qualitative study, with oral history method and hermeneutic enomenology. The interlocutions started from problematizing issues investigating the vulnerability of the caregiver. The trajectory of the pairs is exhaustive until they gain access to the specialized genetic service of the Unified Health System (SUS) and diagnostic definition. The speeches reveal longings and emotions reflecting difficulties, and feelings of resilience and acceptance emerge in the stories. The speeches reveal the fragility of the health system, the difficulties faced in accessing specialists in the public health system, and the precise diagnosis for rare diseases, thus avoiding long therapeutic itineraries, a factor of negative impact on the psychological stability of caregivers.

Keywords: Rare Disease. Pycnodysostosis. Caregivers. Psychological Decline.

1 INTRODUÇÃO

A sobrecarga do cuidador é um fator que deve ser sempre considerado, pois leva o indivíduo ao desenvolvimento da fadiga ocupacional que, quando somada à rotina dos cuidados/cuidador, atividade essa que exige determinação, destreza e atenção, poderá contribuir para o desgaste emocional e, possivelmente, para o desequilíbrio no processo de saúde e doença (REIS *et al.*, 2017).

As consequências se agravam quando todas as responsabilidades do cuidar se concentram na figura de um único cuidador, que, de forma solitária e sem orientações adequadas, estará sujeito a maiores chances de baixa qualidade de vida, com risco de desenvolver problemas de saúde, cansaço e depressão, agravado pelo apoio social deficitário e baixa escolaridade, aspectos que contribuem para o surgimento de dificuldades na compreensão dos manejos necessários para um cuidado eficaz (ALMEIDA *et al.*, 2010). Para Ahnerth *et al.* (2020), a ausência de atividades de lazer, atrelada ao confinamento e cansaço gerados pela tarefa de cuidar, resulta nos sentimentos de sobrecarga e esgotamento emocional no cuidador.

O cuidador familiar é alguém da família que toma para si a responsabilidade de cuidar do paciente que apresenta incapacidades permanentes ou transitórias, recaindo com maior frequência sobre o sexo feminino que, muitas vezes, necessita conciliar o trabalho fora de casa às atividades do lar, além da atividade de cuidadora, reduzindo drasticamente seu tempo livre (FERREIRA; ISAAC; XIMENES, 2018). A prática das mulheres no exercício do cuidar é histórica, permeada pela herança cultural para prover proteção, nutrição e abrigo para garantir a manutenção e a continuidade da vida (MEIRA *et al.*, 2017), já que sempre foi responsável pelo cuidado, seja da casa ou dos filhos, enquanto o papel do homem era de trabalhar fora para garantir o provimento financeiro da família (PEREIRA *et al.*, 2013). Uma pesquisa realizada no decorrer do processo do cuidar, concluiu que os sentimentos experimentados pelos cuidadores familiares são de amor, indignação pela situação, sentimentos de pena, tristeza e dificuldade (CABRAL; NUNES, 2015).

Cuidar de um familiar adoecido configura grande responsabilidade e desafio. Ocorre a necessidade de novos recursos de enfrentamento, já que a família se encontra num momento de reestruturação. A partir do significado que atribui ao adoecimento, a família segue em busca de equilíbrio a fim de adaptar-se à nova realidade. Pope *et al.* (2017) destacam a importância de uma maior integração entre os serviços de saúde e os cuidadores, visando a uma assistência integral que promova não só suporte e informações que o auxiliem na sua

prática de cuidado, mas que também forneça apoio e intervenções em prol de sua saúde emocional e física.

Além da capacidade de enfrentar a vida, a resiliência será necessária para lidar com as situações adversas. É um processo que excede o simples “superar” experiências, já que permite sair fortalecido e com um novo olhar, o que necessariamente contribuirá com a saúde mental de cuidador e familiar que necessita dos cuidados (GARCES *et al.*, 2012). Por não possuírem conhecimento prévio e específico para realizarem o cuidado de maneira adequada, cuidadores leigos são expostos a riscos ergonômicos e biológicos (SANTOS *et al.*, 2019).

Lidar com a doença rara é complexo, atinge até 65 pessoas em cada 100 mil habitantes, ou seja, 1,3 para cada 2 mil pessoas (OMS, 2011). Nos países desenvolvidos, essas patologias constituem-se a segunda causa básica de mortalidade infantil em menores de 1 ano de idade, com uma prevalência de 25-60 por mil nascimentos (FRANCISCATTO *et al.*, 2020). No Brasil, estima-se que haja entre 13 e 15 milhões de pessoas com alguma doença rara (AURELIANO, 2018). Apresenta ampla diversidade de sinais e sintomas, grande parte de origem genética (SOUZA *et al.*, 2019). As doenças raras geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e, muitas vezes, fatais (EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2019).

Doenças raras implicam em aumento significativo da vulnerabilidade dos indivíduos com a doença bem como de suas famílias, decorrente de diagnósticos tardios; os exames, as consultas e as opiniões se multiplicam, as respostas não são adequadas, as necessidades não são atendidas, e a urgência do cuidado contrasta com o tempo longo da espera. Diante disso, a proteção dos indivíduos quanto às vulnerabilidades e ao itinerário terapêutico é uma fortaleza que garante o prognóstico da doença e o respeito ao direito à vida. De acordo com Barbosa e Portugal (2018), não são raras as demandas judiciais para conseguir acesso a benefícios de direitos, como a medicação de alto custo para os pacientes que dela necessitam, para prolongar ou melhorar a qualidade de vida (QV).

As Osteocondrodisplasias (OCD), ou displasias esqueléticas, são compreendidas como um grupo dissonante de doenças genéticas raras que prejudicam a produção e o crescimento de ossos e cartilagens, cuja prevalência estima-se em torno de 3 a cada 10 mil nascimentos (BARBOSA-BUCK *et al.*, 2012; STEVENSON *et al.*, 2012). Entre mais de 350 OCD classificadas, encontra-se a pino – uma doença autossômica recessiva atípica, pertencente ao grupo das displasias, com aumento da densidade óssea, resultante de um erro congênito da degradação da matriz óssea cuja função osteoclástica é prejudicada devido às modificações no gene da catepsina k (BONAFE *et al.*, 2015).

No Brasil, o maior número de casos de picno está na região Nordeste, com maior prevalência no estado do Ceará, devendo-se à elevada relação de consanguinidade. Relatos referem quatro mutações, o que pode ter sido inserido por imigrantes que colonizaram o Nordeste, tendo essas se disseminado pela alta taxa de endocruzamento local (ARAÚJO; RIBEIRO; BORGES, 2014), assim como outras referidas pelo processo de migração interna da população (ARAÚJO, 2016).

Cuidar de um familiar adoecido gera um cotidiano adverso, envolvendo sofrimento para o cuidador e familiares. As formas e a intensidade do cuidado variam porque somos mais vulneráveis em alguns momentos da vida (PASSOS, 2018a), como na infância e na velhice, e porque somos desigualmente vulneráveis durante a vida adulta, devido a condições físicas especiais, a enfermidades e a fatores sociais (BIROLI, 2018).

A sobrecarga do cuidador apresenta consequências “visíveis” dos problemas decorrentes das funções de cuidar, sendo caracterizada pelo excesso de assistência ao paciente, alteração na rotina familiar e nos projetos de vida, e diretamente associada às questões subjetivas, como o grau de incômodo percebido pelo familiar nos cuidados despendidos ao paciente nas atividades cotidianas (SOARES NETO; TELES; ROSA, 2011).

De acordo com Brotto e Rosaneli (2021), os cuidadores familiares e as pessoas com doenças raras vivenciam uma realidade complexa, repleta de vulnerabilidade e é de extrema importância cuidar de quem cuida, para além de redes de apoio e ações políticas, é necessário cuidar da saúde mental de quem assume a responsabilidade do cuidado.

A busca por acompanhamento psicológico por parte dos cuidadores de pessoas com doenças raras é importante para melhor lidar com sentimento de frustração, vergonha, culpa e tristeza (BROTTO; ROSANELI, 2021). Uma rede de apoio é extremamente importante para ajudar os pais e, em especial as mães, a lidarem com as dificuldades que surgem dia após dia (LOPES *et al.*, 2018).

Segundo Silva e Macedo (2020), em seu artigo que discute o papel do homem na relação de cuidador, o cuidado exige performances, práticas e jeitos distintos; dupla inseparável, cuidados e cuidador, quem cuida e quem recebe o cuidado, constitui-se de particularidades multiplicadas por dois, tudo é em dobro.

As colocações que se seguirão são o produto de uma dissertação de mestrado e tiveram como objetivo compreender as percepções e experiências do cuidador de crianças e adolescentes portadores de Picno, buscando-se identificar as dificuldades enfrentadas nessa trajetória e conhecer as necessidades em saúde desses cuidadores, dificuldades e obstáculos no cuidado de seus filhos(as).

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Características da doença e suas inter-relações

As síndromes raras podem ser consideradas como sofrimentos de longa duração cruzando gerações, gerando um grande impacto na QV das pessoas acometidas por essas doenças e de seus familiares. Dentre os vários problemas que angustiam os pacientes e os seus familiares no enfrentamento de uma síndrome genética rara, destaca-se a demora para obtenção do diagnóstico, em razão de os sinais e os sintomas serem parecidos aos de outras doenças comuns (IRIART *et al.*, 2019). Além disso, falhas e demoras em diagnósticos dessas síndromes raras são repetidas entre profissionais não especialistas, o que implica a necessidade de maior orientação e formação contínua da equipe que eventualmente esteja inserida nesse contexto das doenças genéticas (MEHTA *et al.*, 2017).

Tais achados são decisivos para identificar o diagnóstico adequado, tendo em vista um diagnóstico diferencial limitado, sobretudo significativo, composto por outras displasias ósseas esclerosantes (SCHIEPPATI *et al.*, 2008), sendo imprescindível, seja para a orientação e precaução de fraturas, como para conduzir as complexidades odontológicas e respiratórias, favorecendo uma melhor qualidade de vida a esses pacientes (XUE *et al.*, 2011; ALVES; CANTÍN, 2014; TESTANI *et al.*, 2014; TURAN, 2014).

Diante das sequelas e das complexidades genéticas que a picnodisostose apresenta aos portadores, há necessidade do diagnóstico precoce, do autocuidado e de uma assistência multiprofissional, tendo em vista que o indivíduo portador bem como a família necessitam de preparo específico para lidar com toda a sintomatologia e com o quadro clínico dessa condição (COUTO, 2010).

2.2 Impacto da doença na qualidade de vida de portadores de síndromes raras e cuidadores

Aureliano (2018), Caravante e Parra (2016) descrevem em suas pesquisas que, ao tomar conhecimento do diagnóstico de uma doença genética, a família se depara com a real situação dos cuidados e práticas doravante dispensadas aos portadores de uma síndrome. Os cuidados com o novo membro serão cotidianos. Destacam que, na sua grande maioria, são as mães, mulheres, esposas, irmãs ou filhas as responsáveis pelo cuidado do portador da doença. Há casos em que a mãe abandona o emprego, destinando seus esforços apenas para aquele

filho. A mãe que cuida do doente pode modificar seu papel de esposa e mulher e centralizar apenas no papel de cuidadora (AURELIANO, 2018; CARAVANTE; PARRA, 2016).

As deformidades congênitas e genéticas tornaram-se acentuadas na saúde pública, posto que são responsáveis por 20% das mortes em menores de um ano, ultrapassando a soma total entre a terceira e quarta causa, que são, simultaneamente, pertinentes com enfermidades respiratórias e doenças infecciosas (FRANCISCATTO *et al.*, 2020).

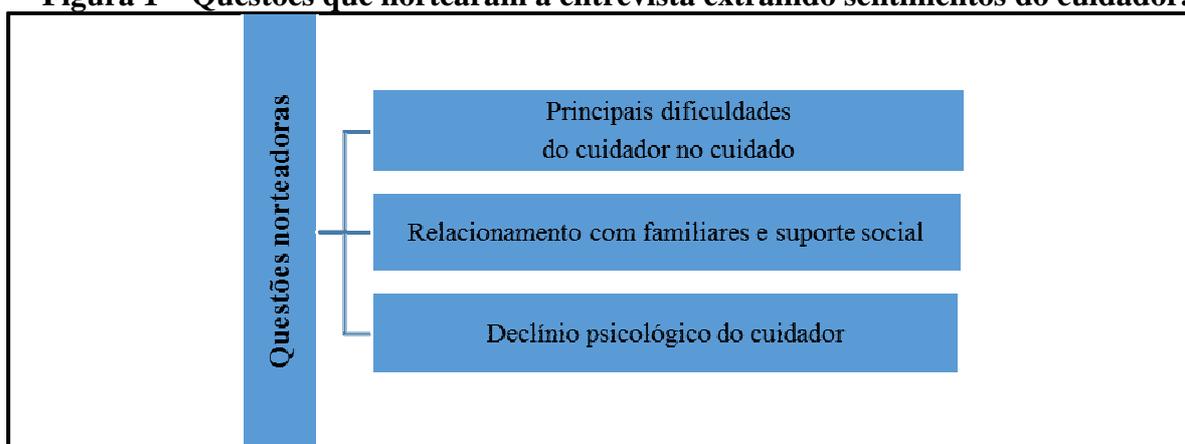
Via de regra, as síndromes genéticas configuram-se em crônicas e gradativas, o que implica transformações em toda a estrutura familiar, o que requer uma reorganização do seu cotidiano para aceitar e tratar da criança doente. Nenhuma família está preparada para receber um diagnóstico de uma doença sem perspectivas de cura entre os seus membros (FRANCISCATTO *et al.*, 2020).

Tendo em vista que as doenças genéticas raras se constituem em complexas, essas podem se apresentar contendo configuração degenerativa e cronicamente debilitantes, afetando as aptidões físicas, mentais, sensoriais e comportamentais da pessoa adoecida e sua família. Tal aspecto mostra que, dependendo da especificidade de cada doença e do modo como acontece na vida dessas pessoas, exigirá cuidados complexos e ininterruptos ao longo do tempo (THUY; BERRY, 2013).

3 METODOLOGIA

A pesquisa foi conduzida de acordo com os preceitos determinados pela Resolução 466/12 e 510/16 para estudo com seres humanos, do Conselho Nacional de Saúde do Ministério da Saúde, protocolo de aprovação parecer: 3.404.533 - CAAE: 12735419.0.0000.

O estudo foi realizado em São Luís – Maranhão, no Hospital de referência no atendimento materno infantil no Estado, que atende pacientes do Sistema Único de Saúde (SUS). A comunidade de destino foi representada pelos pacientes tratados no ambulatório de endocrinologia pediátrica e a escolha da população foi de forma intencional e por exaustão, representada por responsáveis de quatro portadores de picno (N=4), atendidos no referido Hospital, sendo três mães e um pai de crianças/adolescentes portadores de Doença Rara. Utilizou-se o método da história oral, com narrativas que ampliam o conhecimento sobre os acontecimentos e conjunturas, aprofundado nas experiências e versões particulares (ALBERTI, 2005). As questões norteadoras foram elaboradas com o intuito dos participantes narrarem suas histórias livremente bem como que pudessem adentrar questões relativas às suas necessidades de saúde e seus direitos (Figura 1).

Figura 1 – Questões que nortearam a entrevista extraindo sentimentos do cuidador.

Fonte: Elaboração própria (2022).

As entrevistas foram orientadas por um roteiro flexível, com questões abertas em profundidade, construídas a partir da seguinte problematização: A complexidade da doença impacta negativamente na vida dos portadores e familiares. O cuidador principal está vulnerável às alterações psicológicas sofridas em decorrência do cuidado.

As memórias de cada cuidador, que vivencia os cuidados com o portador de Picno, são também memórias coletivas e fenômenos sociais; representam a coletividade à medida que ocorre a repetição de certos fatos nas narrativas (MEIHY; HOLANDA, 2013).

A investigação foi orientada por uma fase de levantamento de material bibliográfico e por uma fase empírica por meio das entrevistas que ocorreram no período de 30 dias do mês de julho de 2019, reservada uma semana para cada participante, de acordo com a disponibilidade de cada um. Foram fornecidas explicações sobre a pesquisa; em seguida, procedeu-se à assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TLCE). Os dados foram coletados em um consultório médico pela pesquisadora, no próprio hospital. As entrevistas foram gravadas e, após a fase oral, foram transcritas em seu teor e textualizadas para o preparo e análise dos textos, sendo esses validados por seus interlocutores. Foi realizada a leitura e a releitura das histórias até a identificação das memórias coletivas, quando discorriam sobre os diagnósticos (pontos-chave) da doença. Pontos esses analisados e discutidos considerando-se as dimensões temáticas da humanização no cuidado e qualidade de vida de pacientes e cuidadores. Em seguida, iniciou-se a análise dos textos com o processo de reflexão e cristalização intuitiva, extraindo os significados das narrativas. Nesse momento, buscaram-se evidências nos relatos de fragilidades emocionais, sensações, sentimentos, dores, gestos, trejeitos, entre outros significados que qualificassem as narrativas. Para tanto, durante as entrevistas, o pesquisador se coloca em uma postura atenta, apreendendo todos os

pormenores da comunicação verbal e não verbal entre participante e pesquisador, anotando pontos importantes para o processo de análise das narrativas (notas de campo). Segundo Borkan (1999), a “Imersão e Cristalização” é considerada como um estilo de organização dos dados da pesquisa baseado na fenomenologia hermenêutica – proposta metodológica para a compreensão de vivências de pessoas em seu mundo, com suas particularidades e relações. Compreende-se que o fenômeno se constitui nas vivências e criação do pesquisador em relação com o seu objeto de pesquisa admitido em sua consciência; ou seja, o fenômeno percebido (DITTRICH, 2004).

Com a finalidade de manter a confidencialidade e preservar o sigilo do participante, os nomes dos cuidadores foram substituídos por nomes de flores, respectivamente, conforme denominados: Azaleia, Camélia, Orquídea e Tulipa.

O Quadro 1 descreve as características sociodemográficas dos participantes.

Quadro 1 – Caracterização do perfil dos cuidadores/crianças/adolescentes

Cuidadores				
Perfil	Azaleia (3 filhos)	Camélia (5 filhos)	Orquídea (5 filhos)	Tulipa (2 filhos)
Idade	32	45	53	35
Estado civil	Viúva	Casada	Solteira	Casado
Escolaridade	Ensino Médio	Ensino Médio	Fund/Incom.	Ensino Superior
Moradia	Urbana/própria	Urbana/própria	Rural	Urbana
Religião	Evangélica	Evangélica	Católica	Católica/Agnóstico
Benefício/Gov	Bolsa Família	Bolsa Família	Bolsa Família	Não recebe
Renda/SM*	1 SM	1 SM	1 SM	4 SM
PACIENTES				
Perfil	Abacate	Caju	Oiti	Tâmara
Idade	10 anos	10 anos	13 anos	10 anos
Escolaridade	4ª ano fund.	4ª ano fund.	6ª ano fund.	6ª ano fund.
Tipo de escola	Pública	Pública	Pública	Privada

Fonte: Elaboração própria (2022).

Algumas questões emergiram das narrativas, aprofundando-se as interpretações que auxiliaram na análise do *corpus documental* apresentadas no Quadro 2 abaixo.

Quadro 2 – Questões emergentes e pontos de intercessão das narrativas dos cuidadores.

QUESTÕES EMERGENTES		
Colaboradores	Qual a perspectiva para a vida futura?	Sentimentos/ doença e cuidados com paciente
1. AZALEIA	“Eu gostaria que ele continue estudando, que se forme, pois é muito inteligente, tem sonhos e eu sonho junto com ele para ele ter seus sonhos realizados”.	“Eu quero que ele desenvolva no crescimento, porque acho que a deficiência dele não impede de ser um bom profissional”.

2. CAMÉLIA	“Eu tenho a esperança dele ser um médico mesmo porque ele é bem interessado nisso”. “Eu tenho que pensar no melhor pra ele e o melhor pra cada um. Toda mãe é assim, só quer o melhor pros seus filhos, e pra isso é preciso trabalhar pra conseguir enquanto ele não puder fazer por conta própria. É a gente que tem que fazer. Eu tenho lutado espero que vá dá tudo certo”.	“Mas eu espero que ele possa se desenvolver e ter a capacidade um dia de ter interesse, mas eu espero que ele possa ter um futuro, ter uma boa formação. É o que a gente espera. E tenho expectativa que ele tenha uma profissão, pra tudo vai ter um jeito”.
3. ORQUÍDEA	“A esperança é que o meu filho possa se desenvolver, porque ele ainda não aprendeu nada, ainda nem sabe escrever o nome”.	“A vida familiar é muito boa. E família, a gente faz o máximo que pode. Ele também interage com as pessoas, brinca livremente”
4. TULIPA	“Não tenho dúvida que ela será uma excelente profissional no que ela escolher. A síndrome criou um desafio nela”.	“Se a gente melhorasse um pouquinho essa estatura dela seria assim fenomenal, porque realmente quando a gente a vê próxima das pessoas da mesma faixa etária dela, a gente vê que ela fica a desejar”.

Fonte: Elaboração própria (2022).

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Após o preparo das falas transcritas, analisamos o material produzido, buscando aspectos do sentido dado por cada um dos entrevistados, o que constitui fator relevante. Inicialmente, identificamos os pontos de interseção entre as narrativas, qualificando as histórias individuais e coletivas, extraindo seus significados para o principal ponto – o diagnóstico:

[...] Quando recebi esse diagnóstico, fiquei triste. (Azaleia).

[...] No começo, quando recebi o diagnóstico foi muito difícil. (Camélia).

[...] Pra mim, não foi fácil receber essa informação sobre o diagnóstico. (Orquídea).

[...] Senti uma tristeza muito grande quando recebi o diagnóstico. (Tulipa).

No Brasil, estima-se que haja mais de 10 milhões de pessoas com alguma doença rara (AURELIANO, 2018). O Nordeste apresenta a maior prevalência de casos de doenças raras (ARAÚJO; RIBEIRO; BORGES, 2014), e um baixo Índice de desenvolvimento humano favorece as maiores adversidades. Observamos que os cuidadores com menor escolaridade e renda (Camélia, Orquídea e Azaleia) se mostraram mais resilientes às adversidades e adaptabilidade com a doença, o que pode ser explicado pelo contato com situações adversas desde a infância, tendo maior adaptabilidade a essas situações (FERREIRA *et al.*, 2012), fato esse também observado nesta pesquisa, quando os cuidadores reportam sentimento de tristeza ao receberem o diagnóstico de uma síndrome rara. É perceptível a preocupação sentida com o

futuro que os espera, e ressalta-se que o único participante com melhores condições de vida foi o mais enfático na negação da doença, demonstrando revolta (sentimento expressado por Tulipa). Inferimos que pessoas com maior vulnerabilidade lidam melhor com as questões das doenças limitantes; muitos já têm outros filhos, e isso os auxilia para que se sintam menos penalizados. Tulipa tinha apenas uma filha portadora da doença, com poder aquisitivo de nível médio a alto e se declarou agnóstico.

Observa-se que a religiosidade emerge como um ponto forte nas narrativas. Quando a fé em Deus é encarada como benefício para o cuidado, ela é traduzida em fortalecimento espiritual, resignação e aceitação, cujos sentimentos foram observados nos discursos de três cuidadores, diferindo apenas do discurso de Tulipa, sendo esse o único que se declarou sem religião, sentindo-se penalizado com a doença da filha.

As experiências passadas nas narrativas são eventos perceptíveis de relatos de dor e angústia, mas também de conquistas ao longo do tratamento, resultando no desenvolvimento da resiliência e na habilidade dessas pessoas se adaptarem às experiências de um novo caminhar, dispostos a lembrar para a sociedade que o ser humano não se resume apenas a um diagnóstico. Compartilham relatos de vida em comum pontuados por momentos únicos com seus filhos/filhas. Em contraponto, mostram-se algumas vezes vulneráveis diante da situação vivenciada, não conseguindo aceitar o fato de ter um filho(a) com deficiência. Contudo, perseveraram na luta, embora seja demasiado dolorosa. Todos os quatro participantes receberam o diagnóstico com tristeza e preocupação, identificados nas memórias coletivas.

A obtenção do diagnóstico tardio está entre os vários problemas que angustiam os pacientes e os seus familiares no enfrentamento de uma síndrome genética rara (IRIART *et al.*, 2019), pois o diagnóstico errado e ou tardio agrava o estado geral de saúde dos pacientes, deixando sequelas irreparáveis, fato observado também nesta pesquisa. Os Sinais e sintomas das doenças raras são parecidos aos de outras doenças comuns (MEHTA *et al.*, 2017), o que intensifica as falhas e a demora no diagnóstico dessas doenças, muitas vezes repetidas entre profissionais não especialistas, mostrando a importância de maior orientação, capacitação e formação contínua da equipe que esteja inserida nesse contexto das doenças genéticas, minimizando dificuldades e sofrimentos dessas famílias.

Os cuidadores expressaram um misto de desalento e esperança diante do que os esperava, ao receberem o diagnóstico, referido nos discursos abaixo:

[...] eu imaginava descobrir um diagnóstico de câncer... Eu estava mais preocupada, mas quando foi descoberto essa Picnodisostose, eu me senti mais aliviada com a explicação da médica. (Camélia).

[...] no começo achava que era um problema nutricional ou uma alergia à lactose, depois veio um falso diagnóstico de um problema neurológico. (Tulipa).

Nesse momento, emerge o sentimento de insegurança com o futuro do ente querido, por um diagnóstico inconclusivo. Ao mesmo tempo, um sentimento de alívio por finalmente saberem o verdadeiro diagnóstico, mesmo sendo de uma doença rara, vindo assim a luz no fim do túnel em protocolos definidos, por terem consistência nas informações, encurtando, assim, os itinerários terapêuticos, já que os diagnósticos para as doenças raras muitas vezes são difíceis e demorados.

Tendo em vista todo o quadro clínico do seu filho, incluindo as fraturas com deformidades ósseas, baixa estatura, entre outros sinais, e sem ainda ter certeza do que era, Camélia conjecturou ser uma doença já conhecida como o câncer. Os sinais de fraturas constantes levantaram a possibilidade de ser uma doença incurável pela cuidadora. Inicialmente percebe-se o sentimento de insegurança com o futuro do ente querido, em decorrência de um diagnóstico inconclusivo, ao mesmo tempo um sentimento de alívio por finalmente saber o diagnóstico final, mesmo sendo de uma doença rara, vindo assim a luz ao fim do túnel em protocolos definidos, por terem consistências nas informações, encurtando assim os itinerários terapêuticos, já que os diagnósticos para as doenças raras muitas vezes são difíceis e demorados.

Estudos relacionados com esses itinerários terapêuticos (PINHEIRO *et al.*, 2016; AURELIANO, 2018; IRIART *et al.*, 2019) ante as doenças raras enfatizam que a dificuldade está em conseguir consulta com um especialista que irá solicitar o teste genético para descobrir de “qual tipo da doença o paciente é portador”. Grandes são as expectativas dos familiares que almejam um diagnóstico conclusivo e o início do tratamento rapidamente, trazendo assim, o sentimento de impotência por parte dos cuidadores. Quando os pacientes e seus cuidadores acessam um serviço de referência em genética, surge um período permeado por sentimentos e expectativas por uma rápida resolução (PINHEIRO *et al.*, 2016); esses sentimentos efluem ao tomarem conhecimento de que seus filhos são portadores de uma doença rara, como referido nos relatos abaixo:

[...] quando eu recebi esse diagnóstico fiquei triste porque eu não queria ter um filho deficiente portador de uma doença rara (Azaleia).

[...] depois de muitas idas e vindas, quando recebemos o diagnóstico de Picnodisostose, eu como pai senti um alívio por saber o que ela tinha e fazer o tratamento (Tulipa).

[...] como eu já vinha sofrendo com as inúmeras fraturas dele, para mim, não foi fácil receber essa informação (Orquídea).

A descoberta do diagnóstico de uma doença genética é um momento marcante e envolto de sentimento de revolta para os pais, pois eles promovem mudanças em suas rotinas e perspectivas para os pares, realidade essa que acompanhará toda a vida dessa família, conforme mostra o relato emocionado de Tulipa ao se perguntar: “[...] *poxa, por que a minha filha, a minha primeira filha?*”.

Compreender o diagnóstico é um processo permeado por inquietudes, pois, ao recebê-lo, a família passa a encarar uma nova realidade, muito diferente daquela que havia planejado (FRANCISCATTO *et al.*, 2020).

Todos os sentimentos remetem a uma pergunta cuja resposta veio permeada de muita dor e sofrimento: *Recebi o diagnóstico de Picnodisostose, e agora?*

Codificamos nas histórias respostas, como desalento, sofrimento, desesperança. Sobre a pessoa que é a principal cuidadora do portador de uma doença genética recai muita responsabilidade, fazendo com que ela desenvolva estratégias de enfrentamento para lidar com os novos contextos e exigências que a vida lhe reserva; são como molas propulsoras para motivações, sentindo-se mais capazes de enfrentarem o problema. Almeida *et al.* (2006) e Ferreira *et al.* (2012) referem, em suas pesquisas, ser as mães o principal cuidador. Para estes, a mulher cuida de várias gerações, bebês, crianças, adultos e idosos, sadios ou não, agregando várias funções de cuidados para manter a ordem familiar. O cuidado, construído e enraizado na sociedade patriarcal, atribuiu e atribui às mulheres a efetiva participação na manutenção da vida de sua família, por meio de diversos cuidados dispensados aos seus membros, como amamentar, cozinhar, lavar e passar as roupas, arrumar a casa, educar as crianças, cuidar de sua higiene, cuidar de deficientes e idosos, ser boa esposa etc. Isso implica a construção de uma identidade feminina ligada ao papel de mãe, em que cabe à mulher como única, exclusiva e possível função social a de cuidadoras e reprodutoras (ALMEIDA *et al.*, 2006; PASSOS, 2018b; SILVA, 2019). Há uma pressão social e familiar para que a mulher se mantenha sempre no papel de cuidadora, mesmo quando inserida no mercado de trabalho formal (BERG; WOODS, 2009; CAMARGO, 2010). Ferreira, Isaac e Ximenes (2018) destacam que, desde os tempos remotos, há uma divisão de tarefas destinadas a cada gênero, havendo uma construção cultural passada de geração para geração, não sendo diferente na reflexão acerca da atividade de cuidar de idosos. O papel de assistência conferido à mulher pode ser um produto de uma construção histórica e social, pois à menina é ensinado, desde cedo, realizar tarefas que envolvam o cuidado, gerando sobre elas a incumbência de ser cuidadora, sempre que necessário, no decorrer da sua vida (FERREIRA; ISAAC; XIMENES, 2018).

Pinto *et al.* (2019) ressaltam em seu estudo o papel dos cuidadores sob dois aspectos: o

primeiro refere-se à rotina diária, intensiva em tempo dedicado ao cuidado do paciente, quando 72% dos entrevistados relataram que mais da metade do dia estavam comprometidos com os cuidados ao paciente, e o segundo, ao papel da mulher como principal cuidadora. Quando se faz necessário, é comum a mulher abandonar tudo, até mesmo a sua vida profissional, para exercer o seu papel de cuidadora, como podemos observar no relato a seguir:

[...] a minha atenção é voltada toda para esse filho. Os outros filhos sempre dizem, mãe, tudo é Oiti! E respondo: o Oiti precisa mais. (Orquídea).

[...] foi tudo muito difícil pra mim. Foi numa época que descobri o diabetes na minha filha. A outra encostada dele, vive me dizendo que eu só cuido do Abacate. (Azaleia).

[...] infelizmente eu descobri que ele tinha essa síndrome depois de muito tempo, a gente enfrenta muita dificuldade pra marcar uma consulta até mesmo pelo SUS, custou muito pra eu marcar uma consulta com a geneticista. (Azaleia).

[...] quando veio o diagnóstico pela geneticista, foi um misto de sentimentos...você sente uma certa tristeza porque você nunca imagina que vai acontecer com você - ter um filho com necessidade especial. (Tulipa).

Compreender o diagnóstico é um processo permeado por inquietudes, pois, ao recebê-lo, a família passa a encarar uma nova realidade, muito diferente daquela que havia planejado (FRANCISCATTO *et al.*, 2020).

4.1 Principais dificuldades relatadas pelo cuidador

Os resultados deste estudo possibilitaram conhecer alguns aspectos da sobrecarga emocional que recai sobre os cuidadores de filhos com doença rara e a percepção deles sobre o impacto em sua qualidade de vida. Aspectos esses que podem ser conferidos em estudos sobre cuidados, sendo que o cuidador detém a maior carga de trabalho (GUIMARÃES; FERREIRA; MOURA, 2022).

As dificuldades referidas pelos cuidadores não diferem das encontradas em outras situações cujo pacientes recebem o diagnóstico de doenças raras ou mesmos das que requerem cuidados intensos, como mudanças de rotina e roteiros tortuosos. No início, quando ainda não está definido o diagnóstico, mas os primeiros sintomas já se manifestam, os serviços de saúde parecem não solucionar os problemas da pessoa afetada, causando angústia e sentimento de impotência a quem cuida. Com o tempo, essa etapa evolui para a necessidade de serviços especializados em grandes centros. Santos *et al.* (2017) enfatizam que a ocorrência de síndrome rara na criança ou adolescente acarreta importantes e profundas alterações na

dinâmica familiar, interferindo no cotidiano de todos, atribuindo muita insegurança. Salientam ainda que a família carece de atenção, principalmente o cuidador, que precisa de apoio na fase de descoberta da doença e total acolhimento nos momentos difíceis (SANTOS *et al.*, 2017).

A sobrecarga do cuidador caracteriza-se como uma experiência de fardo a carregar, referida por mudanças negativas no cotidiano relacionadas com o processo de cuidado, implementação de hábitos e maiores responsabilidades, realidades duras experienciadas por essas pessoas que convivem com doenças raras.

Quando *Azaleia*, *Camélia*, *Orquídea* e *Tulipa* expressam em suas narrativas palavras que descrevem esses sentimentos voltados para uma sobrecarga psicossocial, em que rotinas, trabalho, profissão são desorganizados, e sonhos, postergados, codificamos nas histórias muita dor nessa caminhada, inconformismo com a realidade e o futuro que está por vir, sentimentos do quão difícil é aceitar o que não tem solução: meu filho/a é portador de uma doença genética rara, pouco conhecida, poucos profissionais capacitados para o atendimento, sistema de saúde fragmentado e fragilidade para a assistência, indignação, e tristeza, que caminho nos espera? Esse núcleo temático aborda a trajetória das famílias desde o momento em que o filho manifestou os primeiros sinais e sintomas, a procura pelo primeiro serviço de saúde, a confirmação do diagnóstico e a busca por serviços especializados no atendimento para a doença.

Até a descoberta do diagnóstico, a trajetória dos pacientes e de seus familiares é composta por consultas e exames, inclusive na rede particular, de forma geral, até que os pacientes obtenham acesso ao serviço especializado de genética do SUS, caminho esse dificultado pelo desconhecimento das patologias por parte dos profissionais, agravado pelo fato de esses pacientes morarem distantes dos locais disponíveis para o tratamento nas especialidades, como aponta Iriart *et al.* (2019) em sua pesquisa. Longos trajetos que terão que percorrer, obstáculos a ultrapassar, dificuldades ao sair de seus municípios em busca desses atendimentos:

[...] tinha dificuldade também com o transporte, pois algumas vezes tive que dormir na porta do hospital [...] (Azaleia).

[...] a dificuldade é de me deslocar da minha cidade pra cá e não ter um local onde ficar. Algumas vezes eu enfrento condição financeira que não é muito boa [...] (Orquídea).

[...] as passagens pra vir para capital eram também uma dificuldade, por isso resolvi fazer um plano de saúde pra ele com a ajuda que recebo do “bolsa família” [...] (Camélia).

Comumente, os tratamentos demandam acompanhamento multiprofissional por geneticista, ortopedista, dentista fisioterapeuta, psicólogo entre outros, objetivando minimizar os sintomas ou adiar sua manifestação, considerando não existir uma terapêutica eficaz (AURELIANO, 2018).

[...] lá no município não tinha pediatra, um monte de médico não tinha, dentista também não, dependia de Imperatriz, era a maior dificuldade (Camélia).

[...] está sendo muito difícil marcar algumas especialidades do tratamento multiprofissional (Orquídea).

[...] a dificuldade é a continuidade do tratamento multiprofissional. (Tulipa).

[...] a gente enfrenta muita dificuldade para marcar uma consulta pra continuar o tratamento multiprofissional (Azaleia).

Muitas doenças genéticas não têm tratamento ou medicamento disponível, contudo, o amparo por parte de uma equipe multiprofissional proporciona aos cuidadores e pacientes uma égide emocional e direções para o acompanhamento que são fundamentais ao longo da vida dos portadores de picno, assim como de outras doenças semelhantemente complexas (FERREIRA *et al.*, 2012).

4.2 Relacionamento familiar e suporte social

Tendo em vista a falta de conhecimento sobre a doença, preconceito e estigma, e a grande necessidade de cuidado, muitas vezes, leva um dos pais a abandonar o trabalho para se dedicar excepcionalmente ao filho(a) doente (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016).

Habitualmente, a notícia do diagnóstico de uma doença rara impacta negativamente na família, proporcionando sentimentos duvidosos, além do receio pela vida do filho. Por ser uma situação delicada, exige empatia da equipe de saúde, pois afeta a vida familiar, considerando o conhecimento desses familiares sobre a doença, o tratamento, os cuidados exigidos e o prognóstico (KAI *et al.*, 2009; PIZZIGNACCO; MELLO; LIMA, 2011).

Nas entrelinhas de cada narrativa, percebemos que, ao receber o diagnóstico de uma doença incurável, o cuidador teve uma parte de seus sonhos tolhidos, não só para a vida dos seus filhos, como também para a sua própria vida. A subjetividade é parte integrante em todo o contexto da entrevista, e sua manifestação se dá por meio da observação dos aspectos psicológicos, como comportamentos, pensamentos expressados, os desejos, as fantasias, os conflitos e as lembranças expressadas.

Diante desses discursos, destaca-se a importância do monitoramento de situações de

isolamento, autodepreciação, marginalização e insegurança, além de outros sintomas, como ansiedade, labilidade afetiva e depressão, referidos no estudo de Luz, Silva e Demontigny (2016), que avalia a semelhança entre doenças raras e esses sintomas. Para esses autores, o apoio econômico, a ajuda de amigos e de parentes próximos para cuidar do filho são fundamentais para a conservação da unidade familiar.

A família tem um papel importante como parte da rede de ajuda, tendo em vista a promoção da segurança e socialização dos seus membros, além de servir como suporte no enfrentamento das dificuldades resultantes da doença crônica e de sua terapêutica (SANTOS *et al.*, 2017).

Dados esses observados na interseção das falas, denotando um cunho de coletividade em suas percepções:

[...] em casa ele se irrita com facilidade com os irmãos [...] na escola é da mesma forma. Na minha família todo mundo me acolheu (Camélia).

[...] a vida e o apoio familiar são muito bons. Ele também interage com a família (Orquídea).

[...] ele tem um relacionamento muito bom com familiares. Todo o suporte está restrito aos familiares, como o pai, a mãe e a sogra devido à insegurança em locais estranhos (Tulipa).

4.3 Declínio psicológico do cuidador e perspectivas para a vida futura

O cuidado com o paciente e o cuidador deve atender a todas as dimensões físicas, sociais e psicológica. Porém, considerando-se que a sobrecarga no cuidador pode ensejar quadros mórbidos na dimensão psicológica, como depressão e ansiedade, desencadeadas pela sobrecarga do cuidado, muitas vezes, provoca um impacto negativo na qualidade de vida do cuidador. A falta de preparo dos cuidadores é de difícil solução em curto prazo, pois vivenciam problemas distintos, que estão relacionados às condições socioeconômicas e culturais de cada família, para que seja prestada uma assistência mais direcionada, adequando as condutas à realidade de cada um (DINIZ *et al.*, 2018).

As narrativas mostram a importância da presença do psicólogo na vida dos cuidadores: “[...] eu tento superar, mas estou precisando de consulta com um psicólogo” (Azaleia) e “[...] todo serviço que eu vou, me indicam acompanhamento com psicólogo, eu acho que preciso de um psicólogo” (Camélia).

A fragilidade diante do processo de cuidar é percebida pela informação da necessidade de apoio psicológico de si mesmos no decorrer dos cuidados que serão dispensados ao longo

da vida. A sobrecarga do cuidador pode aparecer como consequência da reciprocidade emocional, ocorrendo quando esse chega ao seu limite físico e psicológico devido a uma dedicação intensa ao seu filho. Os cuidadores dessas crianças tornam-se, gradualmente, pessoas com necessidades prementes, visto que precisam de direcionamento sobre como lidar com a situação, acerca da reorganização da estrutura familiar e das estratégias de enfrentamento da doença e seus efeitos (SALVADOR *et al.*, 2015). Os cuidadores familiares necessitam destinar um momento para cuidar de si, a fim de poder dedicar-se da melhor forma aos cuidados à criança.

Nessa perspectiva, os cuidadores referem:

[...] às vezes eu me sinto irritada, tento me acalmar [...]. Eu estou precisando de atendimento psicológico. Eu gostaria que ele continue estudando (Azaleia).

[...] eu nunca tive um acompanhamento com um psicólogo, eu preciso. Depois eu penso: meu psicólogo é Deus. Eu tenho a esperança do meu filho ser um médico (Camélia).

[...] eu tenho que me preparar, pedir pra Deus me dar força e sabedoria pra eu poder lidar com essa situação. Tenho a esperança que meu filho possa se desenvolver (Orquídea).

[...] quem cuida também se torna uma pessoa limitada por medo e dúvida quanto ao tratamento. Não tenho dúvidas que a Tâmara será uma excelente profissional (Tulipa).

As histórias estão emaranhadas por circunstâncias que causaram sofrimento, e que, mesmo sendo próprias à essência do ser humano, descobrimos, nessa rede, particularidades que compreendem trajetórias idênticas. No entanto, ante tanta aflição, negação e ansiedade, acontece o fenômeno do fortalecimento e da superação, por meio do qual os cuidadores resgatam a consciência de si, revigoram o amor-próprio, reconquistam a independência perdida, seja com o apoio da espiritualidade, da família ou dos grupos (GUERRA *et al.*, 2015).

O fortalecimento espiritual é um forte aliado quando o ser humano se depara com situações complexas, principalmente quando se refere a um ente muito querido. A espiritualidade traz conforto, compreensão e fortalecimento para o enfrentamento de situações complexas que causam sentimento de impotência (MENDES; FLÓRIO; OLIVEIRA, 2020).

O trabalho do cuidador distingue-se pela assistência a pessoas que carecem e exigem dele cuidados especiais, pois estão doentes ou condicionadas a quadros mórbidos, tolerando e causando anseios na própria relação (ansiedade, angústia, dor, raiva, tristeza e desesperança), ou originando sentimentos como frustração, impotência ou apego, como descrevem Souza *et al.* (2015). Assim, pode-se constatar a gama de emoções geradas por essa convivência que apresenta inúmeras reações e adaptações aceitas progressivamente. Os cuidadores necessitam

de tempo para reorganizarem-se física e emocionalmente, para, então, adaptarem-se ao novo cenário desenhado pela doença do paciente, para sua vida (FREITAS *et al.*, 2018).

4.4 Sentimentos do cuidador em relação ao paciente sob seus cuidados

Habitualmente, ao se deparar com o fato de a criança ser acometida de uma doença genética, a família se vê cercada de dúvidas quanto aos cuidados e tratamento. Mesmo quando a criança com doença crônica não depende exclusivamente do familiar cuidador, esse sente-se na obrigação de estar presente. A preocupação com o estado de saúde ou com a possibilidade de alguma intercorrência é constante (GOMES *et al.*, 2017).

Assim, os cuidadores referem certa aflição diante de certos cuidados bem como em relação ao desenvolvimento de seus filhos, conforme relatos a seguir:

[...] eu quero muito fazer o exame para poder iniciar o tratamento com o hormônio de crescimento e quero ter a certeza que ele vai desenvolver ou não (Azaleia).

[...] a preocupação agora é só pra ele não ter fraturas e fazer o acompanhamento tudo direitinho que dê tudo certo e descubra algum tratamento mais eficaz, estou na expectativa, né?! (Camélia).

[...] receio as várias fraturas (Orquídea).

[...] a gente viu que a partir do diagnóstico não seria tão fácil lidar com certos momentos, onde ela ia precisar de atendimento médico por causa das fraturas (Tulipa).

Mesmo diante da sobrecarga na atribuição dos cuidadores, percebemos que eles exercem sua função com muita perseverança demonstrando força para o enfrentamento das adversidades que estão por vir, não demonstrando em momento nenhum a desesperança no futuro do ente querido. Transformam a sobrecarga dos cuidados em gratificação, mesmo com os impactos negativos inerentes à função do cuidar. Nesse momento, este sentimento de gratidão atua como protetor contra os impactos negativos dessa função, suplantando os prejuízos que estão por vir. Há nessa dedicação uma dificuldade de perceber o que é o cuidado. Silva e Macedo (2020) afirmam que, enquanto há cuidador que entende que a atividade não é limitada, há os que não percebem a extensão e responsabilidade da função. Mesmo os cuidadores, no geral, comparando sua forma de cuidar e estabelecendo suas ações como insuficientes, o cuidado provido por eles é constante, pois abrange desde particularidades no dia a dia, até a superação das barreiras pessoais para limpar, dar banho e realizar atividades mais práticas.

4.5 Características clínicas, preconceito e convívio em sociedade

Outra fase complicada para os cuidadores é quando a vida social da criança sindromática se amplia. A fase infantil é caracterizada pelo desafio de ser bem recebido na escola, de adaptação e inclusão (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016); e mesmo quando se tornam adolescentes/adultos, principalmente no caso de doenças que causam alteração física significativa, cuidadores referiram que a dificuldade maior está na falta de informação e na discriminação existente nos grupos de relacionamentos dos filhos com os amigos da escola e da sociedade:

[...] Na escola ele sofre bullying...chamam ele de “anão” pelo fato de ser o menor da turma, ele já tem 10 anos, mas aparenta ter idade de 5 anos, ele sofre com isso e fica um pouco agressivo (Azaleia).

[...] Sempre tem preconceito. Ele conta que ficam chamando-o de “anão”, e “que não pode fazer nada que se quebra todo (Camélia).

[...] se a gente melhorasse um pouquinho essa estatura dela seria, assim, fenomenal. Não houve nenhum caso de discriminação (Tulipa).

As narrativas revelaram as dificuldades vivenciadas pelos cuidadores, sentimentos esboçados pelo olhar, palavras não proferidas embargadas pela emoção, interpretação de sentimento negativo que se instalou nessas pessoas. Na continuidade, percebemos que a aceitação e a vontade de vencer a doença estavam presentes e dando um novo sentido à vida. Nota-se nesses diálogos de superação e esperança que, mesmo que essa sobrecarga impacte negativamente em suas vidas, as dificuldades são minimizadas, nunca são verbalizadas por uma mãe ou pai em relação aos cuidados com seu filho, sendo muito difícil admitir que o filho seja um peso, uma sobrecarga em sua vida; compreende-se, então, a clemência nas entrelinhas dos discursos, quando dizem que precisam de um psicólogo. Contudo, jamais dizem que não aguentam ou não conseguem cuidar de seus entes queridos.

Observa-se na narrativa dos cuidadores, ambivalência de sentimentos e sobrecarga ao prestar o cuidado aos seus entes queridos. Em um estudo sobre cuidados de pacientes que sofreram Acidente Vascular Encefálico (AVE) (FERREIRA; ISAAC; XIMENES, 2018), identificou-se o impacto da mudança de papéis no cuidado; as esposas passaram a ser o porto seguro da família, quando o homem, que antes era ativo e tomava decisões, após o adoecimento, ficava totalmente dependente, o que aumenta a sensação de sobrecarga e de solidão devido à ausência física e/ou emocional do cônjuge e à dificuldade de retomar as atividades de lazer que antes eram comuns ao casal (MCCARTHY, 2011).

Batista *et al.* (2012) abordam em sua pesquisa a repercussão do cuidar nas atividades de lazer dos cuidadores informais, e demonstram que a maior parte dos cuidadores familiares negligenciam ou reduzem drasticamente a participação nessas atividades, devido às inúmeras responsabilidades advindas do cuidado com seu familiar, o que impacta na sua qualidade de vida, como confirmado nesta pesquisa por meio dos relatos dos cuidadores. É essencial se considerar a singularidade de cada indivíduo, e a escuta profissional poderá beneficiar na elaboração, no enfrentamento, no entendimento do papel que precisam desempenhar e na compreensão de seus sentimentos frente aos momentos de adversidades.

As doenças raras representam um grande desafio para pacientes e cuidadores, pois demandam estratégias que viabilizem o acesso aos diversos serviços de prevenção, diagnóstico e tratamentos. É uma condição que coloca esses pacientes e suas famílias às margens de um sistema de saúde que está organizado para atender prioritariamente às doenças mais frequentes na população, tendo um impacto forte na qualidade de vida dos cuidadores. Portanto, a pesquisa possibilitou oportunizar maior conhecimento sobre cuidados, orientando cuidadores e familiares sobre as implicações que esses impõem a pacientes e seu núcleo familiar.

Os dados apresentados refletem a magnitude do problema, contribuindo com uma gama de detalhes que permeiam o trabalho do cuidador familiar. É imperativo o olhar diferenciado e atento para a análise do cuidado, por demandar desafios constantes, fornecendo a dimensão e a compreensão do nível de vulnerabilidade ao qual esse cuidador está exposto. As contribuições desse tipo de investigação estão presentes na sua capacidade de compreensão dos fenômenos relativos à doença, uma vez que retrata toda a dinâmica do dia a dia dos cuidadores. Cuidar de si e do outro são processos que demandam muita responsabilidade, dedicação e, por vezes, renúncia (GUIMARÃES; FERREIRA; MOURA, 2022), o que pressupõe atenção especial a cuidadores formais ou familiares, de forma a garantir seu direito à saúde. Alguns elementos protetivos, como hábitos de vida saudáveis, possuir disponibilidade econômica, assim como dividir as ocupações de cuidado, são aspectos que contribuem para a saúde dos cuidadores. Apesar disso, existe uma certa dificuldade de se entender a posição de ser cuidado, na maioria das vezes, reconhecendo a própria angústia, mas não a denominando, o que confunde a percepção sobre a própria condição de saúde e sinais para um potencial quadro de sobrecarga emocional.

Para tanto, são necessárias, como sugerido neste estudo, políticas de saúde que considerem essa população, proporcionando reflexões maiores sobre os riscos e os fatores protetivos para o cuidado sobre a sobrecarga emocional, assim como estratégias de saúde que

promovam a saúde mental e discutam as implicações sobre o ato de cuidar e as relações de cuidado.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

As falas traduzem sentimentos que refletem angústias, tristeza, incerteza, frustrações, mediante as dificuldades encontradas no percurso da doença. O desconhecimento da doença por parte dos profissionais, as dificuldades com o deslocamento para as consultas e ao acesso a especialistas bem como dificuldades na definição diagnóstica foram pontos de interseção nas narrativas que culminaram em impactos psicológicos nos cuidadores dos portadores de Picnodisostose.

REFERÊNCIAS

AHNERETH, N. M. S. *et al.* A gente fica doente também: percepção do cuidador familiar sobre o seu adoecimento. **Gerai**: **Revista Interinstitucional de Psicologia**, Belo Horizonte, v. 13, n. 1, p. 1-20, abr. 2020. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-82202020000100007. Acesso em: 3 dez. 2022.

ALBERTI, V. **Manual de história oral**. 3. ed. São Paulo: Ed. FGV, 2005.

ALMEIDA, M. I. *et al.* O ser mãe de criança com doença crônica: realizando cuidados complexos. **Esc Anna Nery R Enferm**, v. 10, n. 1, p. 36-46, 2006.

ALMEIDA, M. M. *et al.* Representações dos cuidadores sobre a atenção na esquizofrenia. **Psico.**, v. 41, n. 1, p. 110-117, 2010.

ALVES, N.; CANTÍN, M. Clinical and radiographic maxillofacial features of pycnodysostosis. **Int J Clin Exp Med**, v. 7, p. 492-496, 2014.

ARAÚJO, T. F. **As bases moleculares da Picnodisostose e análise da distribuição das mutações no estado do Ceará e em outras regiões do Brasil**. 2016. Dissertação (Mestrado) – Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, 2016.

ARAÚJO, T. F.; RIBEIRO, E. M.; BORGES, A. M. Picnodisostose: concentração de famílias com alta taxa de consanguinidade no Estado do Ceará sugere Efeito Fundador. *In.*: CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA MÉDICA, 2014, Fortaleza. **Anais [...]**. Fortaleza: [s.n.], 2014.

AURELIANO, W. A. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciênc Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p. 369-379, 2018.

BARBOSA, R. L.; PORTUGAL, S. O associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p. 417-430, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.24032017>. Acesso em: 14 nov. 2022.

BARBOSA-BUCK, C. O. *et al.* Clinical epidemiology of skeletal dysplasias in South America. **Am J Med Genet A.**, v. 158A, n. 5, p. 1038-45, 2012.

BATISTA, M. P. P. *et al.* Repercussões do papel de cuidador nas atividades de lazer de cuidadores informais de idosos dependentes. **Rev Ter Ocup Univ**, São Paulo, v. 23, n. 2, p. 186-92, 2012. doi: <http://dx.doi.org/10.11606/issn.2238-6149.v23i2p186-192>.

BERG, J. A.; WOODS, N. F. Global women's health: a spotlight on caregiving. **Nursing Clinics of North America**, v. 44, p. 375-384, 2009.

BIROLI, F. **Gênero e desigualdades: limites da democracia no Brasil**. São Paulo: Boitempo, 2018.

BONAFE, L. *et al.* Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. **Am J Med Genet A.**, v. 167A, n. 12, p. 2869-92, 2015.

BORKAN, J. Immersion/crystallization. *In.*: MILLER, W. L.; CRABTREE, B. F. **Doing qualitative research**. 2. ed. Thousand Oaks: Sage Publications, 1999. p. 179-194.

BROTTO, A.; ROSANELI, C. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. **Psicologia, Saúde & Doenças**, v. 22, n. 2, p. 659-673, 2021. DOI: <http://dx.doi.org/10.15309/21psd220228>.

CABRAL, B.P.A.L.; NUNES, C.M.P. Percepções do cuidador familiar sobre o cuidado. **Rev Ter Ocup Univ**, São Paulo, v. 26, n. 1, p. 118-27, 2015.

CAMARGO, R. C. V. F. Implicações na saúde mental de cuidadores de idosos: uma necessidade urgente de apoio formal. **Revista Eletrônica em Saúde Mental, Álcool e Drogas**, v. 6, n. 2, p. 231-254, 2010. Disponível em: <https://doi.org/10.11606/issn.1806-6976.v6i2p231-254>. Acesso em: 12 nov. 2022.

CARAVANTE, L. A. R.; PARRA, C. R. Mães cuidadoras de crianças síndrômicas: um estudo sobre apoio, compreensão e assistência psicológica. **Psicologia.pt: O Portal dos Psicólogos**, 2016. Disponível em: <https://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0954.pdf>. Acesso em: 20 jun. 2020.

COUTO, J. L. P. **Estudo de parâmetros salivares em portadores de picnodisostose**. 2010. 96 f. Dissertação (Mestrado em Odontologia) – Faculdade de Farmácia, Odontologia e Enfermagem, Universidade Federal do Ceará, Fortaleza, 2010.

DINIZ, M. A. A. *et al.* Estudo comparativo entre cuidadores formais e informais de idosos. **Ciênc Saúde Coletiva**, v. 23, n. 11, p. 3789-98, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182311.16932016>. Acesso em: 2 dez. 2022.

DITTRICH, MG. O corpo-criante: a chave para uma hermenêutica da obra de arte. **Fragments de Cultura**, Goiânia, v. 14, n. 5, 2004.

EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. 2019. ISSN 1476-5438 (online). ISSN 1018-4813.

FERREIRA, C. R.; ISAAC, L.; XIMENES, V. S. Cuidar de idosos: um assunto de mulher?. **Est. Inter. Psicol.**, Londrina, v. 9, n. 1, p. 108-125, jun. 2018. Disponível em http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2236-64072018000100007&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 03 dez. 2022.

FERREIRA, H. P. *et al.* O impacto da doença crônica no cuidador. **Rev Bras Clin Med.**, v. 10, n. 4, p. 278-284, 2012.

FRANCISCATTO, L. H. G. *et al.* Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde. **Esc Anna Nery**, v. 24, n. 1, p. e20190128, 2020.

FREITAS, S. L. F. *et al.* Qualidade de vida em adultos com doença falciforme: revisão integrativa da literatura. **Rev Bras Enferm**, v. 71, n. 1, p. 207-217, 2018.

GARCES, S. B. B. *et al.* Avaliação da resiliência do cuidador de idosos com Alzheimer. **Rev Bras Geriatr Gerontol**, v. 15, n. 2, p. 335-52, 2012.

GOMES, G. C. *et al.* (Des)preparo do familiar para o cuidado à criança com doença crônica. **Rev Enferm UFPI**, v. 6, n. 1, p. 47-53, 2017.

GUERRA, C. S. *et al.* Do sonho a realidade: vivência de mães de filhos com deficiência. **Texto Contexto Enferm.**, v. 24, n. 2, p. 459-66, 2015.

GUIMARÃES, A. V.; FERREIRA, D. T. T.; MOURA, M. G. de. A sobrecarga percebida em cuidadores de pessoas idosas no contexto de pandemia por COVID-19 no Distrito Federal. **HRJ**, v. 3, n. 15, 2022.

IRIART, J. A. B. *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciênc Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637-50, 2019.

KAI, J. *et al.* Communication of carrier status information following universal newborn screening for sickle cell disorders and cystic fibrosis: qualitative study of experience and practice. **Health Technol Assess**, v. 13, n. 57, p. 1-82, 2009.

LOPES, M. T. *et al.* Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. **Clinics**, v. 73, e68, 2018. <https://doi.org/10.6061/clinics/2018/e68>.

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. **Texto Contexto Enferm.**, v. 25, n. 4, e0590015, 2016.

MCCARTHY, M. J. **Identifying modifiable factors associated with depression across the lifespan in stroke survivor-spouse dyads.** 171 f. Dissertations (master's degree), Portland State University, Portland, 2011. Disponível em: http://pdxscholar.library.pdx.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1170&context=open_access_etds. Acesso em: 2 dez. 2022.

MEHTA, A. *et al.* Exploring the patient journey to diagnosis of Gaucher disease from the perspective of 212 patients with Gaucher disease and 16 Gaucher expert physicians. **Mol Genet Metab.**, v. 122, n. 3, p. 122-129, 2017.

MEIHY, J. C. S. B.; HOLANDA, F. **História oral**: como fazer, como pensar. 2. ed. São Paulo: Ed. Contexto, 2013.

MEIRA, E.C. *et al.* Vivências de mulheres cuidadoras de pessoas idosas dependentes: orientação de gênero para o cuidado. **Esc. Anna Nery**, v. 21, n. 2, p. 1-8, 2017.

MENDES, M. S. S. F.; FLÓRIO, F. M.; OLIVEIRA, A. M. G. O bem-estar espiritual em pacientes oncológicos: fatores associados. **Rev FSA**, v. 17, n. 2, p. 237-249, 2020.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). **Relatório mundial sobre a deficiência**. Tradução Lexicus Serviços Linguísticos. São Paulo: SEDPcD, 2011.

PASSOS, R. G. **Teorias e filosofias do cuidado**: subsídios para o Serviço Social. Campinas: Papel Social, 2018b.

PASSOS, R. G. **Trabalho, gênero e saúde mental**: contribuições para profissionalização do cuidado feminino. São Paulo: Cortez, 2018a.

PEREIRA, R. A. *et al.* Sobrecarga dos cuidadores de idosos com acidente vascular cerebral. **Rev. esc. enferm. USP**, v. 47, n. 1, p. 185-192, 2013.

PINHEIRO, R. *et al.* O “estado do conhecimento” sobre os itinerários terapêuticos e suas implicações teóricas e metodológicas na Saúde Coletiva e integralidade do cuidado. *In.*: GERHARDT, T. E. *et al.* **Itinerários terapêuticos**: integralidade no cuidado, avaliação e formação em saúde. Rio de Janeiro: CPESC, 2016. p. 13-26.

PINTO, M. *et al.* Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cad. Saúde Pública**, v. 35, n. 9, p. e00180218, 2019. Doi: 10.1590/0102-311X00180218.

PIZZIGNACCO, T. P.; MELLO, D.F.; LIMA, R. G. A experiência da doença na fibrose cística: caminhos para o cuidado integral. **Rev Esc Enferm USP**, v. 45, n. 3, p. 638-44, 2011.

POPE, N. *et al.* Predicting personal self-care in informal caregivers. **Social Work In Health Care**, v. 56, n. 9, p. 822-839, jul. 2017. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28715255>. Acesso em: 2 dez. 2022.

REIS, R. D. *et al.* Meanings to family members living with an elderly affected by stroke sequelae. **Interface**, Botucatu, v. 21, n. 62, p. 641-50, 2017.

SALVADOR, M. S. *et al.* Estratégias de famílias no cuidado a crianças portadoras de doenças crônicas. **Texto Contexto Enferm.**, v. 24, n. 3, p. 662-9, 2015.

SANTOS, S. M. R. *et al.* Vivências dos familiares frente à criança com fibrose cística. **J Health Sci.**, v. 19, n. 2, p. 89-94, 2017.

SANTOS, W. P. dos *et al.* Sobrecarga de cuidadores idosos que cuidam de idosos dependentes. **Revista Cuidarte**, Bucaramanga, v. 10, n. 2, maio 2019. Disponível em: <https://revistacuidarte.udes.edu.co/index.php/cuidarte/article/view/607/1099>. Acesso em: 1 dez. 2022.

SCHIEPPATI, A. *et al.* A. Why rare diseases are an important medical and social issue. **Lancet.**, v. 371, n. 9629, p. 2039-2041, 2008.

SILVA, L. O de. Elas que cuidam: a perspectiva de gênero no cuidado. *In.*: CONGRESSO BRASILEIRO DE ASSISTENTES SOCIAIS - TEMA: “40 ANOS DA “VIRADA” DO SERVIÇO SOCIAL”, 16., 2019, Brasília. **Anais [...]**. Brasília, DF: CBAS, 2019. Disponível em: <https://broseguini.bonino.com.br/ojs/index.php/CBAS/article/view/122/118>. Acesso em: 1 dez. 2022.

SILVA, N.; MACEDO, J. O outro lado do cuidado: experiências e performances de homens cuidadores de pessoas com transtornos mentais no espaço doméstico. **Revista FSA**, v. 17, p. 259-278, 2020. DOI. 10.12819/2020.17.6.14.

SOARES NETO, E. B.; TELES, J. B. M.; ROSA, L. C. S. Sobrecarga em familiares de indivíduos com transtorno obsessivo-compulsivo. **Arch Clin Psychiatry**, v. 38, n. 2, p. 47-52, 2011.

SOUZA, I. P. *et al.* Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciênc Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3683-3700, 2019.

SOUZA, L. R. *et al.* Sobrecarga no cuidado, estresse e impacto na qualidade de vida de cuidadores domiciliares assistidos na atenção básica. **Cad Saúde Colet**, v. 23, n. 2, p. 140-149, 2015.

STEVENSON, D. A. *et al.* Analysis of skeletal dysplasias in the Utah population. **Am J Med Genet A.**, v. 158A, n. 5, p. 1046-54, 2012.

TESTANI, E. *et al.* Upper airway surgery of obstructive sleep apnea in pycnodysostosis: case report and literature review. **Am J Med Genet A**, v. 164, p. 2029-2035, 2014.

THUY, N. T. M.; BERRY, H. L. Social capital and mental health among mothers in Vietnam who have children with disabilities. **Glob Health Action.**, v. 6, p. 1-12, 2013.

TURAN, S. Current research on pycnodysostosis. **Intractable rare Dis Res**, v. 3, p. 91-93, 2014.

XUE, Y. *et al.* Clinical and animal research findings in pycnodysostosis and gene mutations of cathepsin K from 1996 to 2011. **Orphaned J Rare Dis.**, v. 6, p. 20, 2011.

Como Referenciar este Artigo, conforme ABNT:

RAMOS, M. R. B. P; MENDES, M. S. S. F; SOUZA, L. Z; OLIVEIRA, A. M. G; FLÓRIO, F. M. Percepções do cuidador de crianças e adolescentes portadores de picnodisostose. **Rev. FSA**, Teresina, v. 20, n. 3, art. 14, p. 109-131, mar. 2023.

Contribuição dos Autores	M. R. B. P. Ramos	M. S. S. F. Mendes	L. Z. Souza	A. M. G. Oliveira	F. M. Flório
1) concepção e planejamento.	X			X	
2) análise e interpretação dos dados.	X			X	
3) elaboração do rascunho ou na revisão crítica do conteúdo.	X	X	X	X	X
4) participação na aprovação da versão final do manuscrito.	X	X	X	X	X