



## Cuidado familiar a crianças com adoecimentos crônicos raros

Family care for children with rare chronic illnesses

Cuidado familiar para niños con enfermedades crónicas raras

Juliana Soares Androlage<sup>1</sup>, Ítala Paris de Souza<sup>1</sup>, Reni Aparecida Barsaglini<sup>1</sup>, Roseney Bellato<sup>1</sup>, Milena Fernandez Dias<sup>2</sup>, Rosângela Souza Lessa<sup>3</sup>, Maria Simone Mendes Bezerra<sup>1</sup>.

### RESUMO

**Objetivo:** Descrever as características sobre o cuidado familiar da criança com adoecimento crônico raro, disponíveis nas bases de dados na área da saúde. **Métodos:** revisão integrativa da literatura realizada nas bases de dados *Web of Science, Medical Literature Analysis and Retrieval System Online, Cumulative Index to Nursing and Allied, Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde, Scientific Electronic Library Online, Banco de Dados em Enfermagem e Índice Bibliográfico Español en Ciencias de la Salud*. Constituiu-se amostra de 57 estudos sobre o tema. **Resultados:** Constatou-se alto índice de publicações em 2019, predominância de produção internacional e método qualitativo. Categorizou-se a produção em quatro eixos temáticos: Desafios no processo de viver e cuidar; Mudanças, impactos e necessidades de suporte/cuidados; Ferramentas para auxiliar as famílias e/ou profissionais no cuidado e Recebimento do Diagnóstico. **Considerações finais:** Embora a importância do cuidado familiar a crianças com adoecimentos crônicos raros seja evidente, a produção indica uma desadequação entre a demanda das famílias e o apoio recebido, resultando em sobrecarga. Recomenda-se reflexões para que práticas de cuidados em que a interface política/cuidado familiar/doenças raras estejam interconectadas, abrandando, a sobrecarga enfrentada pelas famílias no cuidado solitário.

**Palavras-chave:** Cuidadores, Doenças Raras, Família, Política Pública.

### ABSTRACT

**Objective:** Describe the characteristics of family care for children with rare chronic illnesses, available in health databases. **Methods:** Integrative literature review carried out in the databases *Web of Science, Medical Literature Analysis and Retrieval System Online, Cumulative Index to Nursing and Allied, Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences, Scientific Electronic Library Online, Database in Nursing and Bibliographical Index Español en Ciencias de la Salud*. A sample of 57 studies on the subject was constituted. **Results:** There was a high rate of publications in 2019, a predominance of international production and a qualitative method. Production was categorized into four thematic axes: Challenges in the process of living and caring; Changes, impacts and support/care needs; Tools to help families and/or professionals without care and Receiving the Diagnosis. **Final considerations:** Although the importance of family care for children with rare chronic illnesses is evident, the production indicates a mismatch

<sup>1</sup> Universidade Federal de Mato-Grosso (UFMT), Cuiabá - MT.

<sup>2</sup> Universidade de Brasília (UnB), Brasília - DF

<sup>3</sup> Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia (UESB), Jequié - BA.

between the demand of families and the support received, resulting in overload. Reflections are recommended so that care practices in which the political interface/family care/rare diseases are interconnected, reducing the burden faced by families in solitary care.

**Keywords:** Caregivers, Family, Public Policy, Rare Diseases.

---

## RESUMEN

**Objetivo:** Describir y analizar, en la literatura científica nacional e internacional, las características del cuidado familiar del niño con enfermedad crónica rara, disponibles en las bases de datos del área de la salud. **Métodos:** Revisión integrativa de la literatura realizada en las bases de datos Web of Science, Medical Literature Analysis and Retrieval System Online, Cumulative Index to Nursing and Allied, Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences, Scientific Electronic Library Online, Database in Nursing and Bibliographical Index Español en Ciencias de la Salud. Se constituyó una muestra de 57 estudios sobre el tema. **Resultados:** Hubo un alto índice de publicaciones en 2019, predominio de la producción internacional y un método cualitativo. La producción fue categorizada en cuatro ejes temáticos: Desafíos en el proceso de vivir y cuidar; Cambios, impactos y necesidades de apoyo/cuidado; Herramientas para ayudar a las familias y/o profesionales sin cuidados y Recibir el Diagnóstico. **Consideraciones finales:** Aunque la importancia del cuidado familiar de niños con enfermedades crónicas raras es evidente, la producción indica un desajuste entre la demanda de las familias y el apoyo recibido, resultando en sobrecarga. Se recomiendan reflexiones para que prácticas de cuidados en que la interfaz política/cuidado familiar/enfermedades raras estén interconectadas, disminuyendo, la sobrecarga enfrentada por las familias en el cuidado solitario.

**Palabras clave:** Cuidadores, Enfermedades raras, Familia, Política Pública.

---

## INTRODUÇÃO

O nascimento de uma criança com adoecimento crônico raro pode provocar alterações significativas no cotidiano familiar, já que é ela que, via de regra, cuida, protege e acolhe as necessidades em saúde (LEITE ACAB, et al., 2021). Somado aos desafios as famílias se deparam com necessidades de (re)arranjos em diversos espaços, além do constante contato com serviços de saúde que lhes ofereçam algum apoio (LUZ GS, et al., 2015).

A partir da abordagem da experiência (BARSAGLINI RA, 2021), entende-se o adoecimento (*illness*) como processo subjetivo e intersubjetivo que inclui interpretações, significados e percepções de certos estados não limitados à doença (*disease*), mas ao que afeta, marca e é racionalizado pelas pessoas que com ele convivem (BARSAGLINI RA, 2021).

O conceito de criança adotado aqui se pauta no parâmetro da Organização Mundial de Saúde, cuja faixa etária é de zero até 10 anos (BRASIL, 2015). Isto é relevante porque 75% dos adoecimentos crônicos raros afetam essa fase da vida, e estes se constituem em desafios substanciais para as famílias (BONELLI MA, et al., 2021). A dificuldade na identificação das doenças raras decorre de sua heterogeneidade e da variação na incidência (PASQUINI TLS, et al., 2021).

A literatura frequentemente adota definições quantitativas baseadas na baixa prevalência, variando conforme a legislação de cada país. Nos EUA, doenças raras são definidas como condições com menos de 200.000 casos (PASQUINI TLS, et al., 2021), na União Europeia, até 50 pessoas a cada 100.000 são afetadas (INTERFARMA, 2018). No Brasil, com um sistema de saúde público e universal, a definição é ampla, considerando até 65 pessoas a cada 100.000 habitantes (INTERFARMA, 2018).

As doenças raras são complexas, multissistêmicas e cronicamente incapacitantes (PASQUINI TLS, et al., 2021). Estima-se que existam entre 6 a 8 mil doenças raras no mundo e para 95% delas não há tratamento específico ou dispõem de poucas opções de tratamento, além das pesquisas se limitarem à história natural da doença (BRASIL, 2022).

Para além deste panorama, busca-se a reflexão de que, se o evento da doença ganha especial relevância quando seu curso se dá de modo crônico, quando carrega consigo o adjetivo raro, produz um incremento de angústias e sofrimentos de diversas ordens (material, social, psicológica e etc.) que repercutem na estrutura familiar (MOREIRA MCN, et al., 2018).

É necessário conhecer a literatura científica sobre o cuidado familiar em crianças com adoecimentos crônicos raros, já que pode fornecer insights para promover a partilha da responsabilidade no cuidado, afastando-a da exclusividade da família.

É também importante analisar como essa produção evoluía antes da pandemia da Covid-19, uma vez que a pandemia influenciou significativamente as perspectivas e os tópicos de estudo; o que pode trazer uma visão completa das condições, desafios e práticas de cuidado tanto pré-pandemia quanto ao longo do desenvolvimento contínuo no campo das doenças raras.

Assim, foi objetivo do estudo descrever e analisar na literatura científica nacional e internacional, as características sobre o cuidado familiar à criança com adoecimento crônico raro, disponíveis em bases de dados da área da saúde.

## MÉTODOS

Trata-se de revisão integrativa da literatura, método que permite sintetizar resultados de estudos com temáticas similares para desenvolver explicação abrangente de um fenômeno específico. Seguiu-se os estágios: identificação do problema, pesquisa na literatura, apresentação dos resultados, análise e conclusões (WHITTEMORE R e KNAFL K, 2005).

A questão norteadora foi formulada com base na estratégia PICo (acrônimo para População, Interesse/fenômeno de interesse e Contexto): Como se caracterizam, nos últimos 7 anos, as publicações científicas nacionais e internacionais, sobre o cuidado familiar direcionado à criança com adoecimento raro, disponíveis nas bases de dados consultadas?

A partir de buscas de caráter exploratório realizadas no *DeCS/MeSH* - Descritores em Ciências da Saúde, optou-se pela utilização de três descritores combinados: *Child Care and rare disease and Family*. Foi incluído o filtro de período (2014-2021) em todas as bases consultadas.

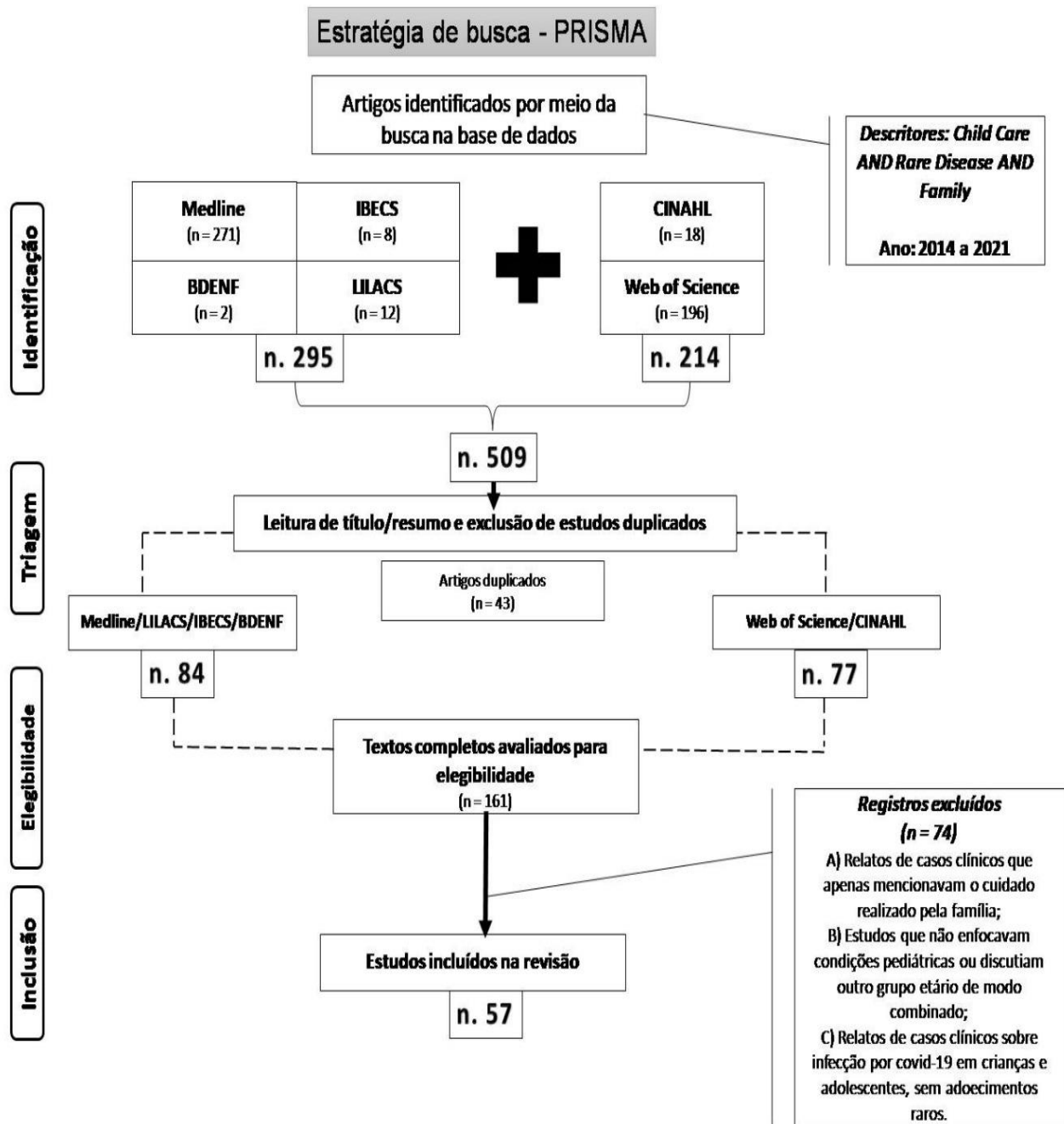
O intervalo de sete anos foi escolhido devido à sua abrangência significativa, incluindo o início da pandemia de COVID-19. Isso possibilitou a análise da produção científica sobre o cuidado familiar a crianças com doença crônica rara em um contexto pré-pandêmico, antes das mudanças drásticas causadas pela crise sanitária.

As buscas finais foram realizadas por duas pesquisadoras, de forma independente em julho de 2021, nas bases de dados: Web of Science, Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (Medline), Cumulative Index to Nursing and Allied (CINAHL), Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Scientific Electronic Library Online (SciELO), Banco de Dados em Enfermagem – Bibliografia Brasileira (BDENF), Índice Bibliográfico Español en Ciencias de la Salud (IBECS). Tais escolhas se pautaram na relevância dessas bases para área da saúde e na afinidade com a temática dos adoecimentos raros.

Realizou-se a seleção dos artigos de modo amplo com afinilamento progressivo na medida em que se retornava a questão inicial. Esse processo se deu por meio da leitura do título e resumo, considerando os critérios de inclusão: artigos científicos disponíveis na íntegra, referência à criança na faixa etária de zero até dez anos e discussão significativa sobre o cuidado familiar à criança com adoecimento raro.

Foram excluídos estudos que não respondiam a pergunta norteadora ou que se enquadravam nos critérios de exclusão. A busca e seleção dos estudos seguiram as recomendações PRISMA (PAGE MJ, et al., 2021), resultando em 57 textos, que compuseram o *corpus* de análise conforme **Figura 1**.

**Figura 1** - Busca e seleção de publicações sobre cuidado familiar à criança com adoecimento crônico raro.



Fonte: Androlage JS, et al., 2024.

Pela especificidade da base *Web of science* foi necessário selecionar previamente as áreas do saber que teriam correlação aparente com a pergunta norteadora: *pediatrics, social work, health care services, health policy services, social sciences biomedical, nursing, education educational research, rehabilitation, social sciences interdisciplinary, ethics, medical ethics, multidisciplinary sciences, primary health care, social issues, sociology, education scientific disciplines, education special, family studies, psychology clinical, psychology social*.

A avaliação crítica e síntese dos dados envolveu o tratamento dos textos a partir de tabela construída no *Microsoft excel* composta pelos seguintes elementos descritivo-analíticos: número de ordem, título, objetivo, país de origem, ano de publicação, área de conhecimento, abordagem metodológica, doença rara, eixos temáticos, *Digital Object Identifier (DOI)*.

## RESULTADOS

No **Quadro 1** constam as principais informações referentes aos estudos incluídos na revisão.

**Quadro 1** – Estudos incluídos na análise da revisão integrativa.

| Autor/Ano                     | Principais achados  |
|-------------------------------|---|
| NICHOLL H, et al., 2014       | Os pais estão dispostos a auxiliar no desenvolvimento de folhetos informativos que possam minimizar a "narrativa repetida" durante os encontros profissionais.                        |
| KERR AM e HAAS SM, 2014       | Os pais dessas crianças experimentam incerteza única, não capturada pelas teorias de incerteza existentes.  |
| MALCOLM C, 2014               | Sugere que o foco das intervenções para apoiar esse grupo deve abordar sua saúde emocional.   |
| DESPRÈS C, et al., 2015       | Mostra-se necessário compreender melhor os aspectos psicológicos parentais no contexto de doenças progressivas.   |
| PELENTSOV LJ, et al., 2015    | Os participantes descreveram "sentir-se encaixotados fora da caixa" devido a uma série de limitações exclusivas da doença de seu filho.   |
| PERIFANO A e SCHELLES R, 2015 | A solidão, a perda de habilidades relacionada à progressão da doença, a dor física e a epilepsia foram os principais fatores de sofrimento psíquico.                                  |
| LUZ GS, et al., 2015          | A judicialização foi fundamental para o acesso e a manutenção terapêutica.  |
| GLASPY E e FOGUE J, 2015      | A síndrome de Prader-Willi pode ser um diagnóstico que não é diagnosticado no pós-parto imediato. É necessária uma avaliação cuidadosa e avaliação do lactente.                       |
| GENGLER AM, 2015              | As estratégias divergentes de gerenciamento de doenças reproduziram a desigualdade mesmo no topo do sistema de saúde dos EUA, permitindo que famílias garantissem vantagens.          |
| PELENTSOV LJ, et al., 2016    | A escala é adequada para pesquisas, para desenvolvimento de políticas, avaliações clínicas individuais e para avaliação de novos programas.   |
| JOHNSON J, et al., 2016       | 91% dos pais disseram que gostariam de ter acesso a um grupo de apoio.  |
| SOARES JL, et al., 2016       | Os cuidados oferecidos pela família são preparados com esmero e de modo integrativo, tendo como foco o bem-estar de Theo e o seu desenvolvimento naquilo que lhe é possível.          |
| SILIBELLO G, et al., 2016     | Os pais se mostraram satisfeitos com os serviços prestados, como para o diagnóstico e acompanhamento, relacionamento com o pediatra da família, serviços de reabilitação e escola.    |
| GART N, et al., 2016          | O AT pode ajudar a promover mais harmonia entre pais e filhos, fornecendo orientação mental para o desenvolvimento, monitorando e dando enfoque as suas necessidades.                 |
| CACIOPPO CN, et al., 2016     | 82,6% dos entrevistados visitaram um grupo de apoio na Internet em busca de apoio e informações diagnóstico de seus filhos.   |
| ROSELL AM, et al., 2016       | Destacam a necessidade de comunicação contínua com as famílias à medida que entramos no cenário do sequenciamento genômico.   |
| SENGER BA, et al., 2016       | Foram encontradas correlações significativas entre estresse parental e comportamentos de enfrentamento, como integração familiar, suporte social e compreensão dos cuidados de saúde. |
| DOGBA MJ, et al., 2016        | Mostraram que apenas 29% dos pais receberam apoio psicológico.  |
| KRABBENBORG L, et al., 2016   | O diagnóstico conclusivo permitiu que os pais, tivessem mais aceitação da situação.   |
| GEE M, et al., 2017           | Nenhum dos estudos considerou a maior gama de escolhas reprodutivas enfrentadas por todos os pais.  |

| Autor/Ano                        | Principais achados   |
|----------------------------------|--|
| ARTHUR JD, GUPTA D, et al., 2017 | O caráter e o enredo das histórias dos pacientes pode ser uma maneira de os médicos promoverem a tomada de decisões compartilhadas com as famílias.  |
| SCHWARTZ CE, et al., 2017        | A medida Hemophilia Caregiver Impact é uma nova ferramenta útil para a pesquisa clínica em hemofilia.  |
| PERA MC, et al., 2017            | 72% dos cuidadores considerariam participar de um ensaio clínico se o tratamento retardasse a deterioração, 88% se parassem a deterioração e 97% se produzissem uma melhora.                           |
| KOUNTZ-EDWARDS S, et al., 2017   | Os pais parecem experimentar níveis mais altos do que a média de preocupação, pior funcionamento físico e relações familiares quando comparados a populações normativas.                               |
| MORI Y, et al., 2017             | O bem-estar emocional se mostrou prejudicado nos cuidadores, e foi associado a gravidade dos problemas de sono infantil e dificuldades financeiras familiares.   |
| MORGENSTERN L, et al., 2017      | Em geral, os resultados indicam uma maior necessidade de apoio psicossocial.   |
| TROWBRIDGE A, et al., 2017       | Para muitas destas crianças, os familiares eram incapazes de permanecer à beira do leito continuamente durante todo o longo período de hospitalização.   |
| BAUMBUSCH J, et al., 2018        | Papel dos pais como "cuidador especialista" foi pouco reconhecido pelos profissionais de saúde.  |
| CURRIE G, et al., 2018           | Há um aumento da sobrecarga da família em relação à "raridade", além da "incapacidade".  |
| LAUDER B, et al., 2018           | Fatores que impactaram na capacidade dos participantes de enfrentar, manejar e suportar o cuidado de uma criança com escoliose de início precoce.  |
| Čagalj's D, et al., 2018         | O apoio social na Croácia é definido pela falta de conhecimento e falta de empatia dos profissionais, o que resulta em desrespeito pelos direitos humanos e dignidade das crianças com SPW.            |
| JOHNSON J, et al., 2018          | Os pais queriam informações e apoio, e que discussões sobre causas da doença ou interrupção (no caso de identificação pré-natal) fossem adiadas até que tivessem processado a notícia.                 |
| GAINTZA Z, et al., 2018          | Foram identificadas cinco áreas de melhoria: acessibilidade, tempos de transição, atitude pessoal, resposta educacional e trabalho coordenado.   |
| CURRIE G, SZABO J, 2019          | Os pais experimentaram um silenciamento nas interações com os sistemas e provedores de cuidados sociais e de saúde.  |
| CARDINALI P, et al., 2019        | O grupo de autoajuda é a principal fonte de apoio social para todos os entrevistados.  |
| SHAPIRO E, et al., 2019          | A sobrecarga do cuidador permaneceu elevada durante toda a vida do paciente e, aliada à sobrecarga física do cuidado, teve um impacto cumulativo que gerou estresse psicológico significativo.         |
| YOO J, et al., 2019              | Os desafios durante o transplante de células hematopoiéticas incluem manter relacionamentos com parceiros e irmãos saudáveis da criança, gerenciar o autocuidado e lidar com sentimentos de incerteza. |
| BOSE M, et al., 2019             | Os resultados do grupo focal mostraram que quase um terço dos cuidadores de portadores de distúrbios do espectro de Zellweger descreveu sua experiência emocional geral como uma "montanha-russa".     |
| TEJADA-ORTIGOSA EM, et al., 2019 | Demonstraram poucas possibilidades de lidar com a medicação (61%), dieta especial (86%) e (43%) acreditava que a qualidade vida familiar foi bastante reduzida desde o início da doença.               |

| Autor/Ano                        | Principais achados  |
|----------------------------------|---|
| CONNER T, et al., 2019           | As crianças possuíam necessidades médicas e educacionais significativas após o transplante. E o uso de recursos de saúde foi frequente, especialmente no ambiente ambulatorial.   |
| CASTRO AR, et al., 2019          | Os cuidadores familiares de crianças com OI enfrentam desafios únicos na prestação de cuidados, que podem incluir a falta de acesso a informações sobre a condição rara e o isolamento social.  |
| MARSHALL DA, et al., 2019        | O acesso oportuno ao sequenciamento do exoma poderia reduzir a odisséia diagnóstica e os custos associados.   |
| CARDINALI P, et al., 2019        | A análise das diferenças entre as narrativas de mães e pais mostrou que há impacto específico em relação ao cuidado e preocupações dos pais com seus empregos.  |
| GÓMEZ-ZÚÑIGA B, et al., 2019     | É de suma importância a atitude e comportamento dos médicos que inspiram confiança nos pais de crianças com doença rara.  |
| CONNER T, et al., 2019           | Os resultados sugerem que crianças com MPS I grave continuam a necessitar de cuidados médicos e apoio especial para a educação.   |
| PALACIOS-CEÑA D, et al., 2019    | O processo de atenção à saúde e a gestão de recursos econômicos são alguns dos aspectos destacados pelos cuidadores.  |
| NIEMITZ M, et al., 2019          | O programa educativo se mostra como uma estratégia promissora para melhorar a autoeficácia e a satisfação com o tratamento.   |
| INGLESE CN, et al., 2019         | (92%) os participantes expressaram incerteza contínua sobre a saúde e o futuro de seus filhos.  |
| WEN CC, et al., 2020             | O aumento do estresse parental foi associado a mais sintomas depressivos, parcialmente via enfrentamento disfuncional da doença rara.   |
| CURRIE G e SZABO J, 2020         | A diferença nos comportamentos das crianças e nas manifestações da doença levou à incompreensão e vulnerabilidade social, o cuidado fragmentado dos sistemas de saúde gerou impactos e a incompreensão de amigos e familiares ocorre ao gerenciar o cuidado diário. |
| GÜEITA-RODRIGUEZ J, et al., 2020 | Existem obstáculos administrativos para o acesso aos serviços públicos de saúde. O tempo é um fator essencial, que condiciona a organização das atividades para toda a família.   |
| CASTRO AR, et al., 2020          | O cuidado familiar envolveu: gerenciar atividades regulares de cuidado, enfrentamento de períodos assistenciais mais desafiadores e elaborar estratégias de longo prazo para o cuidado.   |
| WU Y, et al., 2020               | Os pais das crianças afetadas apresentaram QVRS significativamente menor em comparação com pais pareados no público em geral.   |
| FERAGEN KB, et al., 2020         | Os participantes relataram sintomas físicos e psicológicos que poderiam ser indicativos de estresse traumático médico em relação ao diagnóstico e tratamento de seu filho.  |
| AMMANN-SCHNELL L, et al., 2021   | O distúrbio neurológico crônico grave e raro em crianças afeta mais as mães em particular.  |
| RODRÍGUEZ AA, et al., 2021       | Evidenciaram que os cuidadores têm que enfrentar uma série de custos elevados devido à inexistência de proteção social e devido ao diagnóstico da criança.  |
| GÓMEZ-ZÚÑIGA B, et al., 2021     | Quando os pais percebem uma sobrecarga maior devido a cuidar de uma criança com uma doença rara, o resultado é uma mudança no papel parental habitual.  |

Fonte: Androlage JS, et al., 2024.

As principais características dos estudos estão expostas na **Tabela 1**.

**Tabela 1** - Distribuição dos 57 artigos selecionados segundo elementos de análise.

| Variável                 | N  | %     |
|--------------------------|----|-------|
| <b>Ano de publicação</b> |    |       |
| 2014                     | 03 | 05,26 |
| 2015                     | 06 | 10,52 |
| 2016                     | 10 | 17,54 |
| 2017                     | 08 | 14,03 |
| 2018                     | 06 | 10,52 |
| 2019                     | 15 | 26,31 |
| 2020                     | 06 | 10,52 |
| 2021                     | 03 | 05,26 |
| <b>Local</b>             |    |       |
| Estados Unidos           | 16 | 28,07 |
| Canadá                   | 08 | 14,03 |
| Espanha                  | 07 | 12,28 |
| Reino Unido              | 05 | 08,77 |
| Itália                   | 05 | 08,77 |
| Austrália                | 05 | 08,77 |
| Alemanha                 | 03 | 05,26 |
| França                   | 02 | 03,50 |
| Brasil                   | 02 | 03,50 |
| China                    | 01 | 01,75 |
| Croácia                  | 01 | 01,75 |
| Holanda                  | 01 | 01,75 |
| Noruega                  | 01 | 01,75 |
| <b>Tipo de estudo</b>    |    |       |
| Qualitativo              | 35 | 61,40 |
| Quantitativo             | 15 | 26,31 |
| Misto                    | 07 | 12,28 |

**Fonte:** Androlage JS, et al., 2024.

Constatou-se incremento nas publicações sobre cuidado familiar às crianças com adoecimentos crônicos raros em 2016, com aumento em 2019. A concentração de publicações ocorreu principalmente nos países norteamericanos (EUA e Canadá), com 42,10%, e em países da União Européia (Espanha, Itália, Reino Unido, França, Alemanha e Croácia), com 40,35% (**Tabela 1**). A abordagem qualitativa foi tipo de estudo predominante sendo possível identificar 27 doenças raras diferentes, conforme a **Tabela 2**.

**Tabela 2** - Distribuição das doenças raras abordadas nas publicações científicas selecionadas.

| Doença rara                              | N  |
|--|----|
| Aborda mais de 5 doenças raras           | 05 |
| Mucopolissacaridose                      | 04 |
| Osteogene imperfeita                     | 03 |
| Dismelia                                 | 20 |
| Distúrbios raros do neurodesenvolvimento | 02 |
| Síndrome de Prader-Willi                 | 02 |
| Síndrome de Rett                         | 02 |
| Distúrbio CDKL5                          | 01 |
| Distúrbios de imunodeficiência primária  | 01 |
| Distúrbios do espectro de Zellweger      | 01 |
| Doença de Batten                         | 01 |
| Doença mitocondrial                      | 01 |
| Doenças lisossomais                      | 01 |
| Doenças neuromusculares                  | 01 |
| Escoliose de início precoce              | 01 |
| Espinha bífida                           | 01 |

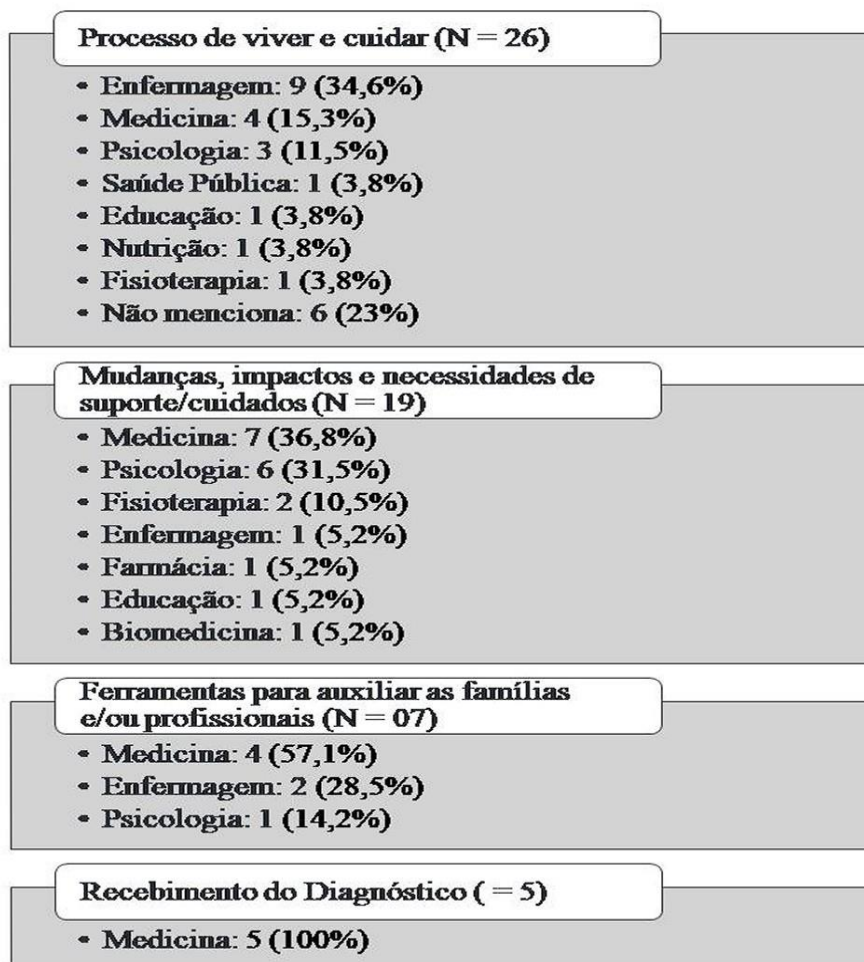


| Doença rara                          | N         |
|--------------------------------------|-----------|
| Hemofilia                            | 01        |
| Leucodistrofia metacromática         | 01        |
| Anomalia Craniofacial congênita      | 01        |
| Dermatomiosite juvenil               | 01        |
| Trissomia 13 ou 18                   | 01        |
| Hipoplasia pontocerebelar tipo 2     | 01        |
| Síndrome de Cornelia de Lange        | 01        |
| Transtorno congênito de glicosilação | 01        |
| Síndrome de deleção 22q11.2          | 01        |
| Síndrome de Schinzel-giedion         | 01        |
| Não especifica                       | 18        |
| <b>Total</b>                         | <b>57</b> |

Fonte: Androlage JS, et al., 2024.

A produção foi categorizada em quatro eixos temáticos: Desafios no processo de viver e cuidar (26 artigos/45,61%); Mudanças, impactos e necessidade de suporte/cuidado (19 artigos/33,33%); Ferramentas para auxiliar as famílias e/ou profissionais no cuidado e Recebimento do diagnóstico (07 artigos/12,28%) (**Tabela 1**). Na área de conhecimento predominaram publicações na Medicina (35%), seguidas pelas Enfermagem (21%) e Psicologia (17,54%). A **Figura 2** representa a distribuição das áreas do conhecimento nos eixos temáticos:

**Figura 2** - Distribuição dos artigos selecionados segundo os eixos temáticos e área do conhecimento.



Fonte: Androlage JS, et al., 2024.

## DISCUSSÃO

### Características gerais das publicações

A produção acadêmica entre 2014 e 2021 ganha importância ao ser relacionada ao histórico de lutas em defesa das pessoas com doenças raras no Brasil e no exterior. Marcos legais e políticos, como a Lei de Medicamentos Órfãos nos EUA em 1983 e a criação do Dia Mundial e do Dia Nacional das Doenças Raras em 2008, tiveram um impacto significativo na conscientização e no desenvolvimento de tratamentos (BRASIL, 2009). Entre 2016 e 2019, houve um pico de produção acadêmica relacionado a duas reuniões na Europa. Além disso, a partir de 2020, a pandemia de Covid-19 resultou em uma diminuição na pesquisa sobre doenças raras, devido ao foco na emergência sanitária. Porém, é essencial priorizar a atenção às pessoas com doenças raras, que permanecem em alto risco para complicações da Covid-19.

Destaca-se a 11ª Conferência Europeia sobre Doenças Raras e Produtos Órfãos, realizada online em julho de 2022, que ressaltou a necessidade de desenvolver novas estratégias coletivas para priorizar doenças raras nos Estados-Membros, visando avançar no mundo pós-COVID (ECRD, 2024). Dado que as pessoas com doenças raras enfrentam desafios contínuos na garantia do direito à saúde, as estratégias de saúde coletiva devem considerar o contexto da pandemia e evitar a invisibilidade desse grupo social.

O tema das doenças raras ganhou força no Brasil nos últimos sete anos, ao ser prioridade na agenda da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) e do Congresso Nacional. Essa visibilidade foi propulsora na sensibilização de governantes, profissionais de saúde e população. O número pouco expressivo de produções brasileiras (2 artigos/3,5%) identificado no presente estudo, também foi um resultado importante em revisão integrativa anterior que abrangeu o período de 2013 a 2018 (SOUZA IP, et al., 2019).

Até a década de 1980, houve poucos esforços para abordar as doenças raras como uma questão de saúde pública no Brasil (INTERFARMA, 2018). O interesse por esse tema começou a crescer a partir de 2009, com a realização do primeiro Congresso Brasileiro de Doenças Raras, promovido pelo GEISER, uma organização não governamental afiliada à EURORDIS e à National Organization for Rare Diseases (NORD).

No congresso reconheceu-se a importância do envolvimento conjunto dos quatro setores (sociedade, academia, indústria e governo), a necessidade de sistemas de informação sobre doenças raras, além de normatizar atendimento específico de saúde criando programas para diagnóstico, tratamento e prevenção. Nesse ano foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (BRASIL, 2009) o que pode ter impulsionado mais o tema.

Em 2011, um manifesto público resultou na criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) em 2014 (BRASIL, 2014), destacando o despertar do Brasil para as doenças raras. O progresso tem sido lento desde então, evidenciando um interesse reforçado após esse marco legal. Os dados analisados refletem uma abordagem qualitativa (61,40% dos textos), focando no cuidado familiar às crianças com doenças raras, relacionado a ativismos políticos e grupos em busca de direitos. Reconhece-se, porém, a importância de pesquisas clínicas e quantitativas sobre doenças raras, que podem orientar a criação de prioridades na área biomédica para avanços técnicos e políticos.

Nos artigos selecionados foi possível identificar uma vasta gama de doenças raras e identifica-se que o agrupamento das doenças raras impulsiona a geração de medidas em saúde, por conter grande número de agravos.

No entanto, é válida a reflexão sobre a necessidade de tratar a temática dos adoecimentos raros ora de maneira agrupada, a partir de eventos regulares que fazem parte da trajetória de pessoas adoecidas; ora de maneira singular, agregando elementos da experiência única, pessoal e que conferem ineditismo à situação vivida, dada as mudanças em suas trajetórias e biografias (CRUZ GVSF e BARSAGLINI RA, 2021). Ou seja, o olhar universalista pode ser estratégico, mas não convém desconsiderar a diversidade. A PNAIPDR propõe organizar as doenças raras em eixos estruturantes, ao invés de abordá-las individualmente, visando maximizar os benefícios aos usuários, porém, essa abordagem pode não destacar as características específicas de cada doença.

Nas áreas do conhecimento relacionadas ao eixo temático "Processo de viver e cuidar," a Enfermagem predominou com 34,6% das publicações (9 artigos), seguida pela Medicina com 15,3% (4 artigos) e Psicologia com 11,5% (3 artigos). Esse destaque da Enfermagem se deve à abordagem reflexiva, crítica e criativa em estudos mais amplos, qualitativos e sociais (EGY EY, 2020). A Medicina, tradicionalmente quantitativa, também inclui análises subjetivas e experiências das pessoas, justificando seu número de produções nesse tema (NORMAN AH, 2021).

A significativa produção da Psicologia neste tema é justificada, pois se trata de uma disciplina que estuda, avalia e analisa, em regra, os processos e comportamentos de indivíduos e grupos humanos em diferentes situações de vida (AZAR EE, et al., 2023). No rol dos textos selecionados foi encontrado apenas um artigo no campo da Saúde Pública, o que levanta questionamentos sobre como tem sido a produção acadêmica em áreas do conhecimento que agregam o coletivo como produto das relações sociais (MANGUEIRA JO, et al., 2021).

Nos eixos temáticos *Mudanças, impactos e necessidade de suporte/cuidados e Recebimento do diagnóstico*, a Medicina foi área que mais concentrou publicações. Tal achado pode se relacionar ao advento da medicina baseada em evidências, que intensifica a necessidade da síntese de resultados confiáveis e respostas rápidas às questões no processo saúde-doença (NEGRINI S, et al., 2022). A prevalência de estudos da medicina no eixo *Recebimento do diagnóstico* é coerente às discussões do estudo de JUTEL A (2021) de que o diagnóstico é uma das ferramentas de natureza eminentemente classificatória e biológica mais poderosa da medicina ocidental, que objetiva categorizar, rotular, classificar, enumerar e diagnosticar os respectivos domínios. No entanto, é importante considerar que para além do recurso terapêutico que o diagnóstico carrega, ele também influencia no simbolismo da experiência, na ordem social e na organização da vida cotidiana.

### **Principais temas abordados pelas publicações científicas selecionadas**

Os artigos que compuseram o eixo temático "Processo de viver e cuidar" exploraram a experiência das famílias ao gerenciar o cuidado de crianças com doenças raras, considerando elementos sociais, relação com os serviços de saúde e o apoio do governo.

Eles destacaram a intensificação da sobrecarga familiar, especialmente no aspecto emocional, e como as oscilações emocionais estão relacionadas à escassez de recursos financeiros e à sobrecarga no cuidado da criança com doença rara.<sup>29-36</sup> O sofrimento psíquico dos pais ao cuidarem dos filhos foi discutido, evidenciando a exposição às instabilidades emocionais (CURRIE G e SZABO J, 2019; CASTRO AR, et al., 2019; PELENTSOV LJ, et al., 2016).

O aumento da carga familiar também esteve relacionado às dificuldades em relação à referência e contrarreferência dos serviços de saúde bem como ao manejo inadequado por parte dos profissionais atuantes (CURRIE G e SZABO J, 2019). A relação dos familiares com profissionais/serviços de saúde destacou a qualidade da comunicação entre profissionais e famílias no que diz respeito a percepção das famílias sobre o apoio profissional. Avaliou-se o nível de satisfação das famílias com os serviços de saúde, bem como o conhecimento sobre o sistema de saúde em que estavam inseridas.

Os familiares descreveram como os médicos que os inspiravam a confiar eram aqueles que mostravam empatia e sensibilidade, eram transparentes, apoiavam a proatividade dos pais e estavam sempre disponíveis quando necessário (CAGALJ D, et al., 2018). Tais achados demonstravam que quando essas atitudes estavam presentes, as famílias desenvolviam um alto nível de confiança, fortalecendo a colaboração em busca do objetivo comum de proporcionar o melhor cuidado possível para a criança.

Além disso, evidenciou-se que, em alguns casos, os pais possuíam um conhecimento mais profundo sobre a condição de saúde de seus filhos do que os próprios profissionais de saúde. Isso por vezes resultou em desafios na comunicação e colaboração entre os pais e os profissionais de saúde (CURRIE G e SZABO J, 2019). Outro aspecto significativo diz respeito às dificuldades enfrentadas pelas famílias para acessar o suporte governamental, sendo que diante da fragmentação do cuidado, os pais frequentemente se veem

obrigados a preencher as lacunas, desempenhando papéis de intermediários entre os profissionais de saúde (para gerenciar sintomas e tratamento) e advogados (para entender direitos e responsabilidades) (CURRIE G e SZABO J, 2019).

A concepção de que familiares e pessoas adoecidas conhecem mais acerca de uma doença que o médico especialista e/ou outros profissionais têm sido denominada de “*paciente-especialista*” (MONSORES N, 2019) e abarca o reconhecimento de que os pacientes vivenciam a doença e buscam ativamente informações clínicas, o que pode beneficiar outras pessoas que vivem com a mesma doença, ajudando-as a compreender a condição e desenvolver estratégias para melhorar a qualidade de vida (MONSORES N, 2019). Além disso, a eficácia das práticas de saúde oferecidas por profissionais e serviços nem sempre atendia plenamente às necessidades de saúde percebidas pelos pais.

Neste eixo temático, as redes relações sociais desempenham um papel crucial ao fornecer recursos, tanto tangíveis quanto emocionais, às famílias que enfrentam o adoecimento raro de seus filhos (CASTRO AR, et al., 2019; BARBOSA RL e PORTUGAL S, 2015).

Essas redes facilitam a obtenção de informações, buscas diagnósticas, construção de itinerários terapêuticos e cuidados diários abrangentes, fornecendo instrumentos para uma intervenção apoiada na integralidade do cuidado (BARBOSA RL e PORTUGAL S, 2015). No entanto, mesmo com esse suporte, as famílias ainda enfrentam isolamento e exclusão social devido às barreiras nos sistemas médicos e sociais (CURRIE G e SZABO J, 2019).

A dificuldade de acesso a recursos de saúde e assistência social é um desafio significativo para os pais de crianças com doenças raras (GÜEITA-RODRIGUEZ J, et al., 2020). Ademais, a capacidade resolutiva das práticas oferecidas pelos serviços e profissionais de saúde foi questionada pela perspectiva dos pais já que nem sempre as necessidades em saúde eram atendidas de forma efetiva (SOARES JL, et al., 2016).

O segundo eixo temático identificado foi *Mudanças, impactos e necessidade de suporte/cuidados*, que reuniu textos que discutiam fatores sociais, econômicos, emocionais, espirituais, dentre outros que influíram na vida das famílias que convivem com adoecimento raro em crianças (MORI Y, et al., 2017). A redistribuição de papéis no interior das famílias para melhor acomodar a situação de adoecimento raro e as estratégias de enfrentamento mobilizadas para continuar tocando a vida em frente também foi abordada neste tema (LUZ GS, et al., 2015).

Exemplarmente, estudo demonstrou que ter filho com condição genética rara pode ter impactos positivos ou negativos na qualidade de vida da família, conforme a saúde da criança reflete-se na qualidade de vida da família. Destacaram-se os impactos na qualidade de vida e bem-estar das famílias e a necessidade de considerar as incertezas do diagnóstico, tratamento e condutas como potencializadoras do sofrimento dos pais, além do papel do Sistema de Saúde em manter atendimento centrado na família visando melhorar a qualidade de vida, viabilizando e apoiando as adaptações demandadas (MORI Y, et al., 2017).

Reforçou-se a importância da articulação entre o contexto educacional com profissionais de áreas da saúde, das Ciências Sociais, bem como a parceria entre escola e família para a boa adaptação escolar de alunos adoecidos em defesa da abordagem interdisciplinar (GAINZA Z, et al., 2018). Entende-se, portanto, que o apoio de órgãos educacionais e profissionais de saúde pode ser estratégia eficaz para melhorar a relação nestes espaços. Fomentar o encontro de profissionais, escola, criança, família e comunidade é aportar a dimensão da humanização em saúde, garantindo dignidade para todos (CAGALJ D, et al., 2018), além de reforçar o cuidado como responsabilidade coletiva.

Outro eixo temático identificado foi *Desenvolvimento de ferramentas para auxiliar as famílias e/ou profissionais no cuidado* que abarcou discussões sobre recursos técnicos e utilização de escalas/programas voltados à avaliação de impactos nas famílias, bem como de habilidades desenvolvidas pelos cuidadores. Também reuniu textos que apresentavam programas *online* para facilitar a discussão entre famílias e médicos, alinhando a prática clínica com a experiência familiar. Por outro lado, houve a preocupação com potenciais efeitos negativos das tecnologias sobre a saúde, tempo de tela e a qualidade do conteúdo

(CASTRO AR, et al., 2019). Destaca-se o desenvolvimento de escala para medir as necessidades de cuidados e suporte de pais de crianças com doenças raras, o que pode promover melhores resultados de saúde física e psicológica para pais e crianças (PELENTSOV LJ, et al., 2016).

O eixo temático *Recebimento do diagnóstico* abordou o impacto do diagnóstico médico na vida familiar e como a falta desse diagnóstico afetou negativamente o empoderamento da família (KRABBENBORG L, et al., 2016). Evidenciou-se a relação entre o conhecimento biomédico dos profissionais de saúde sobre a doença da criança e a dificuldade dos pais em lidar com um diagnóstico e prognóstico incertos (INGLESE CN, et al., 2019). O anúncio do diagnóstico demarca a linha divisória entre o normal e o problemático, afetando relacionamentos, projetos de vida e o cotidiano onde transcorre a experiência de adoecimento (JUTEL A, 2021).

O diagnóstico médico é crucial (JUTEL A, 2021), mas suas limitações frente a condições crônicas destacam a necessidade de considerar a experiência individual e familiar. A complexidade dessas condições vai além do clínico, incluindo aspectos históricos, sociais, políticos e emocionais, especialmente para famílias de crianças com doenças raras. No entanto, há uma lacuna na literatura sobre elementos políticos e legislativos para essas famílias, ressaltando a urgência de pesquisas para reduzir disparidades no cuidado (INGLESE CN, et al., 2019), suscitando reflexões profundas sobre sua ausência em debates políticos e acadêmicos.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esse estudo destacou a necessidade de apoio diário para cuidadores que enfrentam desafios econômicos, sociais, emocionais, dentre outros. Há uma lacuna na assistência formal às famílias, levando à sobrecarga e dependência de apoio informal. Embora existam pesquisas qualitativas sobre cuidado familiar em doenças raras na infância, falta integração das Ciências Sociais e Humanas na saúde, bem como pesquisas nacionais avaliativas. A relação entre políticas públicas, cuidado familiar e doenças raras merece atenção, exigindo análise das políticas para promover cuidado ético e equitativo. A pandemia afetou publicações recentes, ressaltando a necessidade de entender as repercussões no cuidado ao longo desse período. Este estudo pode informar práticas de saúde, enfermagem e promover compartilhamento de responsabilidades no cuidado familiar em doenças raras na infância.

## REFERÊNCIAS

1. LEITE ACAB, et al. Waves of family hope: narratives of families in the context of pediatric chronic illness. *Rev. Latino-Am. De Enfermagem*. 2021; 29, e3504.
2. RUIZ BO, et al. Family resilience: perception of family members of psychoactive substance dependents. *Rev. Latino-Am. de Enfermagem*. 2021; 29, e3449.
3. ANDROLAGE JS, BARSAGLINI RA. Afetos e potência no cuidado familiar à criança com adoecimento crônico raro. São Carlos: Pedro & João Editores, 2023.
4. LUZ GS, et al. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul. de Enferm*. 2015; 28(5):395-400.
5. BARSAGLINI RA. Experiência: fundamentos conceituais e a abordagem socioantropológica em saúde e cronicidade. In: Barsaglini RA, Portugal S, Melo L, organizadores. *Experiência, Saúde, Cronicidade: um olhar socioantropológico*. Rio de Janeiro (RJ): Fiocruz; 2021; 39-62.
6. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.130 de 05 de agosto de 2015 (BR). Institui a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). *Diário Oficial da União*. Brasília (DF). 05 ago 2015.
7. BONELLI MA, et al. Seeking tirelessly for better health and life conditions for the child with myelomeningocele. *Rev. Latino-Am de Enfermagem*. 2021; 29, e3428.
8. PASQUINI TLS, et al. Navigating the U.S. health insurance landscape for children with rare diseases: a qualitative study of parents' experiences. *Orphanet J Rare Dis*. 2021; 16(1):313.

9. INTERFARMA. Associação da indústria farmacêutica de pesquisa. Brasil: Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde; 2018.
10. BRASIL. Ministério da Saúde (BR). Doenças raras. Brasil; 2022.
11. MOREIRA MCN, et al. When rarity is an asset: political activism for the rights of persons with rare diseases in the Brazilian Unified National Health System. *Cadernos de Saúde Pública*, 2018; 34.
12. WHITTEMORE R, KNAFL K. The integrative review: updated methodology. *Journal of advanced nursing*, 2005; 52(5):546-553.
13. PAGE MJ, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *International journal of surgery*, 88:105906.
14. Rare Diseases Europe. Eurordis Activity Report 2019 e Workplan 2020.
15. LANA RM, et al. The novel coronavirus (SARS-CoV-2) emergency and the role of timely and effective national health surveillance. *Cadernos de saude publica*, 2020; 36:e00019620.
16. European Conference on Rare Diseases e Orphan Products (França). 2022.
17. SOUZA IP, et al. A qualitative approach to rare genetic diseases: an integrative review of the national and international literature. *Ciênc. Saúde Colet.* 2019; 24(10):3683-3701.
18. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 81 de 20 de janeiro de 2009 (BR). Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. *Diário Oficial da União*. Brasília, DF, 20 jan 2009.
19. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. *Diário Oficial da União*. Brasília, DF, 12 fev. 2014.
20. MINAYO MCS. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. 12ª ed. São Paulo: Hucitec; 2014.
21. CRUZ GVSF, BARSAGLINI RA. O corpo desviante: experiência de nascimento de crianças com microcefalia por Zika Vírus. *ACENO-Revista de Antropologia do Centro-Oeste*, 2021; 8(16):277-292.
22. EGY EY. The place of qualitative in nursing research. *Acta Paul. Enferm*, 2020; 23.
23. NORMAN AH. Pesquisa qualitativa em medicina de família e comunidade: a importância do olhar generalista. *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*, 2021; 16(43):2659-2659.
24. AZAR EE, et al. Parental Skills and Academic Competences in School Children: The Mediator Role of Executive Functions. *Revista Colombiana de Psicología*, 2023; 32(1):1-10.
25. MANGUEIRA JO, et al. Graduation in Public Health in Brazil: Training, professional identity and insertion in the labor market. *Research, Society and Development*, 2021; 10(5):e21810514746.
26. NEGRINI S, et al. Global statements to produce and implement evidence in the post-COVID-19 era provide a path forward for rehabilitation-A joint initiative of Cochrane Rehabilitation and the leading journals in the field. *Journal of Occupational Rehabilitation*, 2022; 32(3):330-336.
27. JUTEL A. Reflexões sobre o diagnóstico e a experiência da enfermidade. In: Barsaglini RA, Portugal S, Melo L, organizadores. *Experiência, saúde, cronicidade: um olhar socioantropológico*. Rio de Janeiro (RJ): Editora Fiocruz, 2021; 85-99.
28. CURRIE G, SZABO J. "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: care, health and development*, 2019; 45(1): 96-103.
29. CASTRO AR, et al. Exploring the views of osteogenesis imperfecta caregivers on internet-based technologies: qualitative descriptive study. *Journal of medical Internet research*, 2019; 21(12):e15924.
30. PELENTSOV LJ, et al. Development of the parental needs scale for rare diseases: a tool for measuring the supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease. *Journal of multidisciplinary healthcare*, 2016; 425-433.
31. ČAGALJ D, et al. Being a mother of a child with prader-willi syndrome: experiences of accessing and using formal support in croatia. *Scandinavian Journal of Disability Research*, 2018; 20(1).
32. MONSORES, N. O observatório de doenças raras e a possibilidade de protagonismo das associações. In: MOREIRA, M. C. N.; NASCIMENTO, M. A. F.; CAMPOS, D. S.; ALBERNAZ, L.V. (organizadores). *Crianças e adolescentes com doenças raras: narrativas e trajetórias de cuidado*. São Paulo (SP): Hucitec, 2019; 239-53.

33. CACIOPPO CN, et al. Attitudes about the use of internet support groups and the impact among parents of children with Cornelia de Lange syndrome. In: American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics. 2016; 229-236.
34. BARBOSA R, PORTUGAL S. Um olhar social para o paciente: Actas do I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras. Cescontexto-debates, 2015; 09.
35. GÜEITA-RODRIGUEZ J, et al. Challenges affecting access to health and social care resources and time management among parents of children with Rett syndrome: a qualitative case study. International Journal of Environmental Research and Public Health, 2020; 17(12):4466.
36. SOARES J, et al. Care in the rare illness situation: family experience and problem-solving capacity of health services. Saúde e Sociedade, 2016; 25:1017-1030.
37. MORI Y, et al. Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life. Orphanet journal of rare diseases, 2017; 12(1):1-15.
38. GAINZA Z, et al. Educational inclusion of students with rare diseases: Schooling students with spina bifida. British Journal of Learning Disabilities, 2018; 46(4):250-257.
39. KRABBENBORG L, et al. Understanding the Psychosocial Effects of WES Test Results on Parents of Children with Rare Diseases. J Genet Couns. 2016; 25(6):1207-1214.
40. INGLESE CN, et al. A New developmental syndromes: Understanding the family experience. J. Genet. Couns, 2019; 28 (2):202-212.