

UNIVERSIDADE DE LISBOA

Faculdade de Medicina



Avaliação do stress parental em pacientes com mucopolissacaridose e os cuidados paliativos: estudo transversal brasileiro

Ana Lúcia Ferreira Guia

Orientadores:

Professor Doutor Paulo Sérgio dos Reis Saraiva Pina
Professora Doutora Simone Brasil de Oliveira Iglesias

Dissertação especialmente elaborada para obtenção do grau de Mestre em Cuidados Paliativos

Lisboa
2024

UNIVERSIDADE DE LISBOA

Faculdade de Medicina



Avaliação do stress parental em pacientes com mucopolissacaridose e os cuidados paliativos: estudo transversal brasileiro

Ana Lúcia Ferreira Guia

Orientadores:

Professor Doutor Paulo Sérgio dos Reis Saraiva Pina
Professora Doutora Simone Brasil de Oliveira Iglesias

Dissertação especialmente elaborada para obtenção do grau de Mestre em Cuidados Paliativos

Lisboa
2024

A impressão desta dissertação foi aprovada pelo Conselho Científico da Faculdade de Medicina de Lisboa em reunião de 23 de fevereiro de 2022.

AGRADECIMENTOS

Meu muito obrigada...

Ao Professor Doutor Paulo Sérgio Reis Pina pela oportunidade e confiança.

À Profa. Dra. Simone Brasil de Oliveira Iglesias por acreditar e acolher este projeto, ajudando à construí-lo somando esforços com a Profa. Dra. Cristina Ortiz Sobrinho Valete e Profa. Dra. Esther Angélica Luiz Ferreira.

À Regina Prospero, CEO do Instituto Vidas Raras, por nos receber de braços abertos, de forma generosa e responsável, disponibilizando sua equipe para executar a primeira etapa da pesquisa, em especial Juliana Dias Pedreca Barbedo e Patrícia Santos Silveira.

À Profa. Dra. Brígida Riso que descortinou para mim o rico universo da investigação qualitativa, com sua paciência e entrega de quem escolheu ensinar como um ato de amor.

Ao Prof. Dr. Reginaldo Fidelis que dedicou parte do seu tempo em meu auxílio de forma despretensiosa.

À Rita de Cassia Ortega Borges, amiga fiel e colaboradora incansável, que com sua experiência e paciência segurou na minha mão e me trouxe até aqui.

Aos meus filhos Isadora, Iago e Igor que acreditaram em mim e permaneceram ao meu lado mesmo quando pensei em desistir.

Às famílias que nos receberam com carinho, dispondo do seu tempo e de suas histórias para que pudéssemos construir esta investigação.

A todos os amigos que acreditaram e torceram por mim.

In memoriam...

Aos meus pais, Paulo e Glória Maria (falecida no final de 2022), que me fizeram ser quem sou e, em especial a minha mãe, que nos deixou neste último ano e que estaria muito orgulhosa por me ver concluir esta fase profissional.

Te amo mãe...

A atenção é a forma mais pura e rara de generosidade

Simone Weil. A pessoa e o sagrado. 1943.

PREFÁCIO

Em minha prática profissional como anesthesiologista no Brasil, por um período, trabalhei diretamente com um grupo de pacientes com diagnóstico de Mucopolissacaridose e seus familiares. Deparei-me com as inúmeras dificuldades técnicas de manuseio destas crianças, da desinformação entre nós, profissionais de saúde em suas várias frentes, de comunicação, da grande angústia dos pais a cada procedimento e da falta de recursos financeiros de grande parte destas famílias, mesmo estando muitos destes pacientes assistidos por um Centro de Referência. Ser confrontada com esta realidade me fez refletir de forma profunda sobre quais eram os recursos de enfrentamento utilizados por estas famílias para lidarem com os desafios e dilemas vividos nas esferas física, mental, psíquica, espiritual, social e financeira que a realidade da doença impõe. Como profissional de saúde, comecei a questionar sobre o que poderíamos oferecer a estas famílias para ajudá-las a enfrentar os desafios da trajetória da doença e ampará-las dentro do Sistema Público de Saúde, diminuir o sofrimento e promover melhoria na qualidade de vida.

RESUMO

Introdução; A mucopolissacaridose é uma doença rara, causada por erro inato do metabolismo, sem cura, com quadro clínico instável, de natureza progressiva e desafiadora. **Objetivo:** Avaliar o grau de stress parental dos pais de pacientes com diagnóstico de MPS, seus preditores e o papel dos Cuidados Paliativos como abordagem terapêutica na rede pública assistencial para estas famílias no Brasil. **Método:** Abordagem quanti-qualitativa de corte transversal, de caráter exploratório realizada em duas etapas: 1) aplicação de uma escala de avaliação do stress parental (EEP) validada no Brasil, com 16 perguntas; 2) entrevistas online previamente estruturadas com seis perguntas. Os participantes eram pais de crianças com mucopolissacaridose cadastrados e acompanhados pelo Instituto Vidas Raras. Foi realizada análise estatística descritiva dos dados quantitativos e para análise qualitativa os critérios segundo Bardin. **Resultado:** Participaram da investigação 22 pais. O escore obtido na avaliação da EEP foi 39,5, indicando um nível elevado de stress ocasionado pelo tempo gasto nos cuidados, sobrecarga física, psicológica, social e na relação conjugal. Os pais descreveram as muitas dificuldades enfrentadas pelas famílias desde a busca pelo diagnóstico: desinformação e ausência de acolhimento na rede assistencial, burocracia excessiva no sistema público de saúde, medos, preconceitos e das incertezas e desafios da trajetória de uma doença como a MPS. **Conclusão:** Este é o primeiro estudo brasileiro entre famílias de doenças raras, a MPS, e a interface com Cuidados paliativos, até o momento. Mesmo diante de mudanças recentes na legislação e novos protocolos nas políticas públicas para doenças raras, o caminho ainda é longo e distante das necessidades das famílias. Investimento em formação e capacitação dos profissionais, atendimento individualizado para cada grupo de doentes raros, novas tecnologias, estudos investigativos, benefícios sociais, assim como a efetiva integração dos Cuidados Paliativos como abordagem terapêutica para pacientes e famílias, introduzidos precocemente proporcionando melhor qualidade de vida.

Palavras-chaves: medicina paliativa, doenças raras, mucopolissacaridose, pediatria, família.

ABSTRACT

Introduction: Mucopolysaccharidosis is a rare disease caused by inborn error of metabolism and no cure and unstable clinical framework, progressive and challenging picture. **Objective:** To evaluate the degree of parental stress of parents of patients with MPS of several types their predictors and role of the palliative care as a therapeutic approach in the public care network for these families in Brazil. **Method:** Cross-sectional and exploratory study with a quanti-qualitative approach which was carried out in two stages: 1) Parental Stress rating Scale (PSS) validated in the Brazil with 16 questions was applied; 2) previously structured online interviews with six questions. The participants were parents of children with MPS registered and followed up by Vidas Raras Institute. Quantitative data were analyzed using descriptive statistical analysis and for qualitative analysis according to Bardin's content. **Results:** Twenty-two parents participated this study. The score of the PSS evaluation was 39.5 indicating a high level of stress caused by time spent in care, physical, psychological and social burden and marital relationship. The parents described many difficulties coping from the search to diagnosis: misinformation and lack of support in the care network, excessive bureaucracy of public health system, fear, prejudices and uncertainties and challenges in the disease trajectory. **Conclusion:** This is the first Brazilian study among families with rare diseases, specifically MPS and the interface with Palliative Care, until now. Even in the face of recent changes in legislation and new protocols in public policies for rare diseases, the way is still long and far from the needs of families. Investment in professional training, individualized care for each group of rare patients, new technologies, investigative studies, social benefits, as well as the effective integration of Palliative Care as a therapeutic approach for patients and families, started early, providing a better quality of life.

Keywords: palliative care, rare diseases, mucopolysaccharidosis, children, family

ÍNDICE

ÍNDICE DE TABELAS

LISTA DE ABREVIATURAS, ACRÔNIMOS E SIGLAS

1 INTRODUÇÃO	1
1.1 Justificativa.....	3
2 OBJETIVOS.....	4
2.1 Principal	4
2.2 Secundários	4
3 MÉTODOS.....	5
3.1 Desenho do estudo.....	5
3.2 Local do estudo	5
3.3 Período de estudo	5
3.4 População do estudo	5
3.4.1 Critério de inclusão	5
3.4.2 Critério de exclusão.....	5
3.5 Coleta dos dados.....	5
3.6 Etapas da pesquisa.....	6
3.7 Análise dos dados	6
3.8 Aspectos éticos	7
4 RESULTADOS	8
4.1 Análise Quantitativa	10
4.2 Análise Qualitativa	11
4.2.1 Sofrimento Percebido	11
4.2.2 Estratégias para lidar com a doença	16
4.2.3 Sistema Único de Saúde	19
4.2.3.1 Satisfação com o SUS	19
4.2.4 Cuidados Paliativos	22
5 DISCUSSÃO.....	25
6 LIMITAÇÕES DO ESTUDO	28
7 CONCLUSÃO	29
8 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	30
ANEXOS.....	34

ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1 - Tipos de Mucopolissacaridose	2
Tabela 2 – Dados demográficos (n=22)	9
Tabela 3 – Respostas ao questionário sobre stress parental das famílias com MPS (n=22)	10
Tabela 4 - Análise temática	11

LISTA DE ABREVIATURAS, SIGLAS E ACRÓNIMOS

ATB	- Antibioticoterapia
BERA	- <i>Brainstem Evoked Response Audiometry</i> = Potenciais Evocados Auditivos do Tronco Encefálico
CAPS	- Centros de Apoio Psicossocial
CEP	- Comitê de Ética em Pesquisa
CPAL	- Cuidados Paliativos
DNA	- <i>Deoxyribonucleotide Acid</i> = Ácido Desoxirribonucleico
EEP	- Escala de Estresse Parental
Fono	- Fonoaudiologia
GAGs	- Glicosaminoglicanos
MPS	- Mucopolissacaridose
OMS	- Organização Mundial da Saúde
SUS	- Sistema Único de Saúde
TREs	- Terapias de Reposição Enzimática

1 INTRODUÇÃO

As Doenças Raras, segundo a definição da Organização Mundial de Saúde (OMS), são aquelas que afetam 65 em cada 100.000 indivíduos, o que equivale a 1,3 para cada 2.000 pessoas ^{1,2}. No Brasil a estimativa é de que 13 milhões de indivíduos sejam portadores.³ Existem de 6 a 8 mil tipos de Doenças Raras presentes na população mundial e a cada ano 250 a 280 novos tipos de doenças raras são descritas,^{4,5} sendo que dentro deste grupo 30% morrem antes de completar cinco anos de idade.² Neste grupo, 75% dos portadores são crianças e 80% têm origem genética.³ São doenças crônicas, degenerativas que causam déficit cognitivo e elevado risco de morte, afetando a qualidade de vida dos portadores e de seus familiares, promovendo grande sofrimento ^{6,7}.

A Mucopolissacaridose (MPS) está inserida neste grupo de doenças e sua estimativa é de um para cada 22.500 nascidos vivos em todo o mundo⁸. No Brasil, de 1982 a 2019, em uma pesquisa realizada pelo Instituto Nacional de Genética Médica Populacional foram identificados 1652 pacientes com a doença ⁵. É uma doença de depósito lisossomal, causada por erro inato do metabolismo promovendo acúmulo de glicosaminoglicanos por deficiência nas atividades das enzimas, envolvidas nos processos químicos de degradação molecular no organismo ⁹.

O acúmulo de glicosaminoglicanos no organismo atinge vários tecidos promovendo alterações de múltiplos órgãos. A tipologia da doença se dá de acordo com a enzima que estiver faltando no organismo e, atualmente, são encontrados 11 tipos de deficiências enzimáticas classificadas em sete tipos de MPS e algumas incluindo subtipos. As manifestações mais comuns afetam ossos, articulações, sistema respiratório, sistema cardiovascular e sistema nervoso central ^{10,11}. (Tabela 1)

Tabela 1 - Tipos de Mucopolissacaridose

Tipo	Síndrome	Deficiência de Enzima PTN Afetada	Produtos acumulados (glicosaminoglicanos)	Sintomas	Localização do Gene
MPS-I	Hurler ou Scheie Hurler (+ grave) → 1 ano de vida Scheie (- grave) → 5 anos de vida	• α-L-Iduronidase	• Sulfato de heparan • Sulfato de dermatan	• Dificuldade intelectual • Micrognatia • Macroglossia • Degeneração retinal • Turvação corneal • cardiomiopatia	4p16.3
MPS-II	Hunter	• Iduronato sulfatase	• Sulfato de heparan • Sulfato de dermatan	• Retardamento mental • (sintomas similares a síndrome de Hurler só que mais brandos)	Xq28
MPS-III	San Fillippo A	• Heparan sulfato • Sulfatase	• Sulfato de heparan	• Atraso no desenvolvimento	17q25.3
	San Fillippo B	• N-acetilglucosaminidase	• Sulfato de heparan	• Hiperatividade severa	17q21
	San Fillippo C	• Acetil-coA: α-glucosamina • N-acetilglucosaminidase sulfatase	• Sulfato de heparan	• Disfunção motora • Infarto na segunda década de vida	8p11.1
	San Fillippo D	• N-acetilglucosamina 6-sulfatase	• Sulfato de heparan		12q14
MPS-IV	Morquio A	• Galactosamina-6-sulfatase	• Sulfato de queratan • Sulfato de condroitina	• Displasia esquelética severa • Baixa estatura • Disfunção motora	16q24.3
	Morquio B	• β-galactosidase	• Sulfato de queratan • Sulfato de condroitina		3p21.33
MPS-VI	Maroteaux-lamy	• N-acetilgalactosamina-4-sulfatase	• Sulfato de dermatan	• Displasia esquelética severa • Baixa estatura • Disfunção motora • Cifose • Defeitos cardíacos	5q11–q13
MPS-VII	Sly	• β-galactosidase	• Sulfato de heparan • Sulfato de dermatan • 46-Sulfato de condroitina	• Displasia esquelética severa • Baixa estatura • Disfunção motoroa • Cifose • Defeitos cardíacos	7q21.11
MPS-IX	Natowicz Deficiência de hialuronidase	• hialuronidase	• hialuran	• baixa estatura • derrames articulares • aeropatias	3p21
MPS Plus	Mucopolissacaridose Plus	• fronteira VPS33A	• sulfato de heparan	• deficiência intelectual • disostose multiplex • anemia • doença renal • cardiopatia	12q24

Adaptado de: Cimaz, La Torre . 2014 ¹⁰ e Vasilev et al. 2020¹¹.

Dentro desta perspectiva, a OMS define Cuidados Paliativos (CPAL) como sendo “conjunto de ações multidisciplinares que busca tratar doenças graves, terminais, crônicas, progressivas e avançadas que ameaçam a vida”¹² e traz uma nova perspectiva sobre esta realidade, ao somar com outras especialidades no tratamento e na condução da trajetória desta doença, que se inicia com o nascimento e se prolonga até o final da vida, trabalhando questões de diferentes esferas do humano e permitindo buscar melhor a qualidade de vida do doente e família¹³.

De acordo com estudos realizados no Reino Unido¹⁴, Irlanda¹⁵ e Brasil¹⁶ observa-se que há muito para se caminhar através da investigação para que sejam criadas estratégias de enfrentamento para este grupo que apresenta necessidades tão específicas e, que ainda permanece invisível para grande parte da sociedade, incluindo os profissionais de saúde⁹. Partindo desta observação, escolhi como objeto de investigação estudar sobre qual a realidade vivida por estes pais, como se sentem, suas angústias, dificuldades com as quais têm de lidar no dia a dia com seus filhos. A partir dos dados coletados será possível perceber de que maneira os CPAL podem atuar como instrumento de abordagem terapêutica e transformação no cenário da MPS no Brasil.

1.1 Justificativa

No Brasil, existem Centros de Referência em Doenças Raras, como centros especializados ou vinculados a serviços pediátricos universitários, presentes em todos os estados, para onde os portadores de MPS podem ser encaminhados. Nos centros assistenciais propõe-se uma atuação multidisciplinar junto a estas crianças e suas famílias, entretanto não é conhecida a participação integrada dos CPAL¹³. Esta abordagem terapêutica pode, de fato, atuar na redução do sofrimento e promoção da qualidade de vida destes pacientes e seus familiares.

A percepção sobre a condição da doença, sua progressão ao longo da vida, seus sintomas e tratamentos, promovem grande impacto no cotidiano destas famílias, alterando suas dinâmicas relacionais internas, externas e estrutura financeira^{6,13,17}. Em consequência, há necessidade de se criar formas de enfrentamento próprias para estes que são os cuidadores informais dos portadores de MPS. Assim, o conhecimento sobre a percepção dos pais em relação a este cenário, torna-se fundamental.

Pergunta: Os Cuidados Paliativos são uma realidade na assistência integral às crianças com Mucopolissacaridose e suas famílias?

2 OBJETIVOS

2.1 Principais

Analisar junto aos pais de crianças com MPS, acompanhadas em um centro de referência:

- 1) O grau de sofrimento percebido;
- 2) A expectativa em relação ao prognóstico da doença;
- 3) Saber se os CPAL são oferecidos como parte no tratamento da Mucopolissacaridose.

2.2 Secundários

- 1) Avaliar o grau de satisfação dos pais em relação ao que o sistema público de saúde, no Brasil, oferece para o acompanhamento na doença de seus filhos;
- 2) Analisar o grau de compreensão da doença;
- 3) Analisar o grau de compreensão dos pais sobre o que são CPAL.

3 MÉTODOS

3.1 Desenho do estudo

O presente estudo teve uma abordagem quanti-qualitativa de corte transversal, de caráter exploratório, pela necessidade de investigação mais ampla e caracterização do objeto do estudo, considerando as percepções e opiniões dos sujeitos envolvidos, no caso os pais. Esse estudo visou explicitar um tema ainda pouco explorado em conjunto com a análise descritiva, caracterizando o objeto de investigação proporcionando uma visão mais abrangente e aprofundada.

3.2 Local do estudo

Instituto Vidas Raras – São Paulo, Brasil (<http://www.institutovidasraras.org.br>).

3.3 Período de estudo

Outubro de 2022 a setembro de 2023.

3.4 População do estudo

Foram entrevistados 22 pais (maiores de idade) de pacientes com MPS englobando cinco tipologias da doença (MPS-I, MPS-II, MPS-III, MPS-IV e MPS-VI), cadastrados e acompanhados pelo Instituto Vidas Raras em São Paulo.

3.4.1 Critério de inclusão

Pais de pacientes menores 18 anos, portadores de MPS e, atendidos no Instituto Vidas Raras em São Paulo.

3.4.2 Critério de exclusão

Casos em que o cuidador não era um dos pais (pais ausentes, falecidos ou não encontrados) ou não pode ser identificado um cuidador principal, além daqueles que não aceitaram participar do estudo ou não concluíram todas as etapas apresentadas no projeto.

3.5 Coleta dos dados

A investigação foi realizada online. Os pais foram contactados por duas secretárias indicadas pela Presidente do Instituto Vidas Raras, através de telefone ou whatsapp e convidados a participar da investigação. As famílias foram convidadas a participarem da investigação e receberam o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para anuência do participante, onde assinalaram no item “concordo – sim ou não”, devendo enviar uma cópia para o mesmo e-mail ou whatsapp do qual receberam o termo. Após este primeiro contato foi enviado, via e-mail ou whatsapp, o link https://docs.google.com/forms/d/1cnWG0-hHAmD1ZxSAy6_nas1Mv8VBGEANYMG4XmPUbO4/edit para preenchimento do questionário da Escala de Stress Parental. Após o preenchimento do questionário foi realizada entrevista pela investigadora principal através de chamada de vídeo via whatsapp, por ser a plataforma mais acessível e a preferência dos entrevistados.

Inicialmente 37 questionários foram acessados pelos pais; destes: três não responderam nenhuma das perguntas, mesmo após terem sido novamente convocados à preencherem o questionário; dois responderam em duplicado; 10 não retornaram contato para realizar a 2ª etapa que incluía participarem da entrevista com o investigador principal, o que levou à excluí-los do estudo. Permaneceram no estudo somente 22 pais que cumpriram todos os critérios de inclusão (“Termo de Consentimento” assinado, questionário preenchido e participação na entrevista).

3.6 Etapas da pesquisa

A investigação foi realizada em duas etapas:

- 1- Quantitativa: aplicação de um questionário online
- 2- Qualitativa: entrevista online com os pais, gravadas, posteriormente transcritas para análise de conteúdo.

Etapa 1:

Os dados quantitativos foram obtidos a partir da aplicação de um questionário baseado na Escala de Estresse Parental (EEP), traduzida e validada para o português do Brasil ¹⁸.

A versão original desta escala foi desenvolvida com o objetivo de medir o nível de estresse vivenciado por pais e mães de filhos menores de 18 anos. A escolha de seus itens foi baseada no pressuposto das duas facetas da parentalidade como fonte de prazer e tensão. Os itens relacionados ao prazer referem-se aos benefícios emocionais, tais como amor, alegria, diversão, e ao senso de auto enriquecimento e desenvolvimento emocional. Os itens sobre as demandas negativas (tensão) abordam temas como tempo, energia e dinheiro gastos, custos de oportunidades e restrições ¹⁹.

É um instrumento de autorrelato e de fácil administração, constituída por 16 itens, distribuídos em 4 fatores respondidos a partir de uma escala Likert de concordância de 5 pontos (0 = Discordo Totalmente; 1 = Discordo; 2 = Indeciso; 3 = Concordo; 4 = Concordo Totalmente). Quanto mais alto o escore, maior o estresse parental. Os quatro fatores avaliam: 1. Recompensas dos pais; 2. Estressores dos pais; 3. Falta de controle; e 4. Satisfação parental ¹⁹. (ANEXO 1). A escala apresentou no seu estudo de construção e validação boa consistência interna (alfa de Cronbach = 0,83).

Etapa 2:

Foram realizadas entrevistas semi-estruturadas (ou semi-dirigidas) de caráter aberto com o intuito de coletar dados sobre a experiência dos pais relacionada à doença de seus filhos, suas angústias e esperanças frente à assistência à saúde e aos CPAL (ANEXO 2).

As entrevistas tiveram duração média de 53 minutos e 11 segundos e gravadas para posterior transcrição pela investigadora, sendo consideradas as características do paciente e dos pais (sexo, idade dos pais e dos filhos, estado civil dos pais, número de filhos, local de residência, tipo de MPS, idade em que os filhos receberam diagnóstico e iniciaram o tratamento).

3.7 Análise dos dados

Foi realizada uma análise estatística descritiva quantitativa por meio de representação gráfica sobre os resultados globais da EEP.

A variável desfecho foi avaliada através da escala EEP, considerada ordinal (escala de Likert).

Para a análise qualitativa foram utilizados critérios segundo Bardin,²⁰ com a utilização de um roteiro com questões previamente elaboradas. (ANEXO 2).

3.8 Aspectos éticos

Os participantes receberam o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido on-line após serem informados sobre os objetivos e procedimentos do estudo, sua confidencialidade e participação voluntária. A coleta dos dados foi iniciada somente após aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de São Paulo-Escola Paulista de Medicina. (ANEXO 3)

De acordo com a Comissão de Ética do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa não foi necessário a aprovação do Comitê por se tratar de uma pesquisa com amostra de população no Brasil

Os dados coletados foram armazenados em um único computador e o acesso aos dados só foi permitido aos investigadores envolvidos na pesquisa. Os participantes foram orientados a guardar uma cópia deste Termo e do questionário respondido (Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais, Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018). Após a conclusão do projeto o número whatsapp foi cancelado.

4 RESULTADOS

A amostra (n=22) foi constituída por 86,36% de mães, 9% de pais e 4,5% com participação do casal. A idade média dos pais foi de 25 anos. Destes, 77,27% eram casados, 13,63% divorciados e 9,09% solteiros, sendo residentes 41% em São Paulo, 32% no Amazonas, 14% em Minas Gerais, 5% no Paraná, 5% em Pernambuco e 5% no Ceará.

O número total de filhos apresentados nestas famílias foi de 45, dos quais 66,7% tinham MPS. Destes 23,33% de crianças tinham de 2 a 4 anos; 26,66% de 5 a 9 anos e 50% de 11 a 18 anos.

Entre as tipologias de MPS encontradas havia MPS-I, MPS-II, MPS-IV, MPS-VI e nenhum com MPS-III.

Não foi questionado o grau de instrução dos pais e a renda média das famílias.

Estas características foram apresentadas na Tabela 2.

Tabela 2 – Dados demográficos (n=22)

Idade dos Pais (anos) média	25
Estado civil	
Casada (o)	17
Divorciada	3
Solteira	2
Local de residência	
São Paulo	9
Amazonas	7
Minas Gerais	3
Paraná	1
Pernambuco	1
Ceará	1
Cuidador	
Mãe	18
Mãe adotiva	1
Pai	2
Pai/Mãe	1
Total de filhos	45
1 filho	7
2 filhos	11
3 ou mais filhos	4
Total de filhos com Mucopolissacaridose (MPS)	30
1 filho	15
2 filhos	6
3 filhos	1
Idade das crianças com MPS (anos)	
2 a 4	7
5 a 9	8
11 a 18	15
Tipo de MPS	
1 (Hurley – Schein)	4
2 (Hunter)	19
4 (Morquio 1)	3
6	4
Idade do Diagnóstico	
Até 1 ano	9
1 a 2 anos	7
2,1 a 3 anos	3
3,1 a 4 anos	2
4,1 a 5 anos	7
Acima de 5,1 anos	2
Início da infusão (idade)*	
≥1 ano	6
1,1 a 2 anos	5
2,1 a 3 anos	5
3,1 a 4 anos	4
> 4,1 ano	8

* Uma família com 2 filhos não informaram a data.

4.1 Análise Quantitativa

O escore final médio da EEP para este estudo ficou acima da média de corte de 50% referente a escala (32 para um total de 64 pontos), apresentando um resultado de 39,5 refletindo um nível de stress aumentado. Quando relacionamos os resultados considerando as duas facetas da parentalidade, é possível perceber que os benefícios emocionais obtidos são dominantes, evidenciados pelo nível de satisfação parental e auto enriquecimento, onde as relações são construídas com afeto, cuidado, dimensionadas como um bem maior. Entretanto quando observamos as demandas negativas, os fatores que surgem como estressores são o tempo gasto no cuidado, maior desgaste físico e emocional e menor capacidade de flexibilidade na rotina dos pais, causando assim uma percepção que os recursos que eles (pais) possuem não são suficientes para atender os desafios que demandam o dia a dia de uma doença rara como a MPS, gerando conflitos, mas preservando o afeto, sem que este filho seja percebido como algo dispendioso ou penoso. (Tabela 3)

Tabela 3 – Respostas ao questionário sobre stress parental das famílias com MPS (n=22)

Perguntas	Discordo Totalmente	Discordo	Indeciso	Concordo	Concordo Totalmente
Eu estou feliz no meu papel como pai/mãe.		1 (5%)		7 (32 %)	14 (64%)
Cuidar do meu filho (a) às vezes leva mais tempo e energia do que eu tenho para dar.	4 (18%)	1 (5%)		7 (32%)	10 (45%)
Eu me sinto próximo do meu filho.			1 (5%)	1 (5%)	20 (91%)
Eu gosto de passar o tempo com o meu filho (a).			1 (5%)	2 (9%)	19 (86%)
Meu filho (a) é uma importante fonte de carinho para mim.					22 (100%)
Ter filhos me dá uma visão mais otimista para o futuro.	1 (5%)	2 (9%)	1 (5%)	4 (18%)	14 (64%)
A principal fonte de estresse na minha vida é o meu filho (a).	12 (55%)	8 (36%)			
Ter filhos deixa pouco tempo e flexibilidade em minha vida.	2 (9%)	6 (27%)	1 (5%)	8 (36%)	4 (18%)
Ter filhos tem sido um peso financeiro.	9 (41%)	4 (18%)	3 (14%)	4 (18%)	2 (9%)
É difícil equilibrar diferentes responsabilidades por conta do meu filho (a).	1 (5%)	2 (9%)	3 (14%)	11 (50%)	4 (18%)
O comportamento do meu filho (a) é frequentemente vergonhoso ou estressante para mim	13 (59%)	5 (23%)	1 (5%)	1 (5%)	1 (5%)
Se eu tivesse que fazer tudo de novo, talvez decidisse não ter filhos.	14 (64%)	4 (18%)	2 (9%)	1 (5%)	1 (5%)
Eu me sinto sobrecarregado (a) pela responsabilidade de ser pai/mãe.	7 (32%)	5 (23%)	2 (9%)	5 (23%)	3 (14%)
Ter filhos tem significado ter poucas escolhas e pouco controle sobre a minha vida.	5 (23%)	9 (41%)	2 (9%)	5 (23%)	1 (5)
Eu estou satisfeito (a) como pai/mãe.		1 (5%)	3 (14%)	4 (18%)	14 (64%)
Eu acho meu filho (a) agradável				3 (14%)	19 (86%)

4.2 Análise Qualitativa

A análise qualitativa dos dados foi fundamentada nos objetivos (primários e secundários) propostos na investigação para que pudéssemos conhecer, de forma mais profunda, a realidade destes pais, cuidadores informais no convívio diário com seus filhos com diagnóstico de MPS. Durante esta análise sobressaíram quatro temas e 13 subtemas correspondentes.

Como temas principais identificamos: sofrimento percebido, estratégias para lidar com a doença, Sistema Único de Saúde e os cuidados paliativos. (Tabela 4)

Tabela 4 - Análise temática

Temas principais	Subtemas correspondentes
Sufrimento percebido	▪ Incerteza do diagnóstico ▪ Sintomas ▪ Sobrecargas - Física - Psicológica - Social - Conjugal
Estratégias para lidar com a doença	▪ Compreensão e complexidade da doença ▪ Percepções sobre Tratamentos e possibilidades de mudança ▪ Angústia vivida ▪ Esperança
Sistema Único de Saúde	▪ Satisfação com o SUS ▪ Relações suficientes ▪ Relações Insuficientes
Cuidados Paliativos	▪ Conhecimento sobre Cuidados Paliativos ▪ Cuidados Paliativos são oferecidos como abordagem terapêutica? ▪ Benefícios dos Cuidados

Na sequência apresentam-se os temas e seus desdobramentos com foco nas experiências vividas pelos pais e suas percepções sob as dimensões que compõem a parentalidade e seus mecanismos adaptativos.

4.2.1 Sofrimento Percebido

Os pais relataram o caminho percorrido desde o nascimento dos filhos até o momento atual, seu desconhecimento diante do diagnóstico, inseguranças, dúvidas, percepções, solidão, sentimentos de desamparo ao buscarem informações nos serviços de saúde e incompreensão no núcleo familiar, vivenciados sempre com muita angústia, o que resultou em alteração na dinâmica das relações familiares e conjugais. Aqui três subtemas sobressaem:

a) Incerteza do diagnóstico

Os pais começaram a ter percepções sobre o desenvolvimento dos seus filhos, alterações comportamentais, sintomas que não sabiam identificar. A partir daí aumentaram as visitas regulares aos pediatras de rotina e outras tantas aos serviços de urgências quando havia agravamento do quadro clínico. Retornaram com tratamentos ineficazes e respostas inconclusivas, o que gerou angústia e medo. Esse ciclo de idas e vindas foi longo, exaustivo e pudemos perceber que independe do serviço de saúde ser público ou privado, reforçado negativamente quanto menor forem os recursos financeiros destas famílias e das limitações geográficas, estruturais e sociais da região à qual pertencem.

- “A gente ficou esperando exame (BERA) no tempo do SUS. Ele saiu com a Maria tendo mais de um ano já, foi bem demorado. Com quatro idas ao PS, três ATB diferentes, sem melhora, raio X [...] Ela tem um espessamento na aorta, é um caso cirúrgico, insuficiência mitral considerável [...] chefe da cardio pediatria do hospital de Rio Preto, referência no Brasil para esse tipo de procedimento, a Maria já tava ali com 1 ano. Ele pegou os exames e falou: Essa criança tem uma síndrome: A questão do tecido que juntando é alguma coisa, mas não falou MPS. Encaminhou para a genética, para neuropediatria e para cardiopediatria para poder investigar o que que ela tinha.” (Família 1)
- “Foram cinco anos até entrar num consultório de uma médica otorrino para ela falar: mãe, ele tem todas as características. Eu posso encaminhar ele para genética, é MPS” (Família 3)
- “Ele passou por três hospital com problema respiratório. Mas até o momento nunca ninguém tinha falado sobre a síndrome dele. A partir dos cinco anos, indo pra vários especialista, ele tratado como autista né? Sem ter laudo fechado no particular. No CAPS ele chegou passar lá por neuro, terapia ocupacional e fono mas até o momento nunca ninguém tinha falado sobre a síndrome dele. Com cinco anos a gente foi pra rede pública, pro SUS, no Hospital Menino Jesus, lá ele quase faleceu e acabou sendo transferido pra um outro hospital SUS (dirigido) pelo Hospital Albert Einstein. Aí lá que descobriram tudo.” (Família 8)

Esta jornada percorrida pelas famílias em busca de respostas evidenciou o desconhecimento dos profissionais de saúde sobre a doença, que desqualificavam de forma recorrente o conhecimento e percepção dos pais na convivência com seus filhos, criando sentimento de desamparo, descrença na capacitação dos profissionais, que atendiam nos serviços de saúde, e muita insegurança. Esta realidade também contribuiu para o atraso diagnóstico e acesso ao tratamento.

- “Eu tinha um tio que faleceu com 17 anos, isso já faz 40 anos atrás. Meu tio era cadeirante, ele tinha deformidades no rosto, nas mãos, não falava. Corre o risco do meu filho ter essa doença que o meu tio teve? Perguntei. O ginecologista por não saber do que se tratava, falou que não. Ele não quis investigar o cariótipo.” (Família 4)
- “E eu levava no médico toda semana: ah é normal, é normal, diziam. Com quatro anos, eu pedi pra pediatra encaminhamento pra fono e ela falava que não tinha necessidade, que na hora que ele entrasse na escola que ele ia desenvolver a fala. Aí ele entrou na escolinha com 4 anos e eles suspeitaram que tinha alguma coisa diferente. Aí fui no pediatra, cheguei lá, a pediatra falou que elas estavam louca e queria deixar eu louca também. Sentada ela estava, ela ficou. Eu falei pra ela: mas você não pode olhar pelo menos a mão dele? Aí ela olhou e se assustou, falou assim: Nossa! Ele não tem extensão dos dedos! [...] A neurologista já pediu uma ressonância na hora, nessa ressonância já saiu a possibilidade de uma MPS.” (Família 5)
- “Eu falava pra pediatra, ela falava que eu era louca, minha família falava que eu era louca, meu marido falava que era louca!” (Família 6)

b) Sintomas

A MPS por ser uma doença multi-sistêmica apresenta sintomas que estão associados à outras patologias. Estes sintomas são registrados com frequência variando sua incidência de acordo com a tipologia da doença. Os mais recorrentes são: alterações nas articulações e aparelho locomotor, alterações da face, acuidade auditiva e visual diminuída, problemas respiratórios, problemas cardiovasculares, distúrbios do sono, déficit mental, agitação, diarreia e outros em sentido decrescente. Aqui pudemos observar realidades distintas quanto à percepção dos sintomas pelos pais. Por serem as mães, em sua maioria, as cuidadoras principais, percebiam rapidamente as alterações no desenvolvimento, no comportamento e surgimento dos primeiros sinais físicos, que geralmente são seguidos de outros. Para a grande maioria essa percepção foi acompanhada por desconhecimento da possibilidade diagnóstica (exceção para aquelas que tiveram experiências anteriores em família) e iniciaram a busca por informação na rede de assistência médica. Já outras famílias apresentaram um comportamento negacionista, em grande parte representado pelos homens, desconsiderando evidências, numa tentativa de afastar a possibilidade de que algo grave pudesse estar se instalando.

- “Era um bebê bem grande, até um ano e meio a gente estava acima do percentual de cem da curva de pediatras. O pediatra achou la levemente hipotônica. A partir disso a gente começou a fazer acompanhamento de fisioterapia, terapia ocupacional, fisioterapia motora [...] começou a desenvolver adenoide e a amígdala depois dos três ou quatro anos de idade, perto de seis anos ela tinha noventa e oito por cento de obstrução da adenoide. Pouco tempo depois ela começou a apresentar os sinais ósseos mais claros da doença. Perda grande de altura, os joelhos começaram a deformar para genovalgo.” (Família 2)
- “O formato da cabeça, a parte do crânio, que é diferenciada, a parte da língua dele que era mais engrossada, essa parte respiratória que é mais comprometida. A mãozinha dele era bem em garra, o abdômen globoso. Meu mais velho, mesmo a parte motora dele, foi um pouco mais afetada, o do meio já tem a parte neurológica mais afetada. O mais novo, já não tem nada mais agravado. eu acho que também tem um pouco a ver com a fase do diagnóstico quando iniciou o tratamento.” (Família 3)
- “Era uma bebê muito saudável no primeiro aninho de vida dela, de 10 para 11 meses, que ela apareceu com uma hérnia umbilical. Eu já fiquei ali mais atenta. Pegava a cadernetinha dela, das anotações e via que o perímetro encefálico dela estava sempre ali, próximo do limite. [...] Meu irmão caçula, ele teve hidrocefalia, tinha o baço e o fígado aumentado. Ela tinha um abaulamento na coluna, que no caso é a Giba, né?, lombar eu já tinha visto [...] eu achava que se a partir do momento que ela fosse levantar e ficar mais ereta, que aquilo era postural. O céu da boca dela era mais grosso, mais inchado. Ela tem insuficiência cardíaca também, insuficiência mitral e aórtica. Ela é muito inteligente, não afetou o cognitivo dela não.” (Família 7)
- “Com cinco meses, ele teve bronquiolite, muita infecção, nossa!, eu fui a várias especialidades. Eu comecei a perceber depois que ele começou a aparentar aquele peitinho de túnel. Eles falam peito de Pombo, eu achava que tinha alguma coisa de anormal, mas ao mesmo tempo, ele estava nos parâmetros, da questão do desenvolvimento. Com 2 anos e 9 meses, ele teve uma crise muito forte na questão de sinusite. Eu já comecei ver que ele era menorzinho que as outras crianças. Ele não erguia o braço [...] a cirurgia das amígdalas, adenoide e colocou o tubinho de ventilação no ouvido. Ele vai ter que fazer da hérnia umbilical. Ele tem um desvio no quadril, túnel do carpo.” (Família 11)

Nos relatos dos pais é possível observar que a desinformação sobre MPS, seus sintomas e a trajetória da doença ainda são alta na população médica, enfermeiros e outros profissionais que integram a área da saúde, promovendo um alto índice de deslocamentos aos serviços de saúde, dificultando o desfecho diagnóstico, aumentando o risco nos procedimentos a que são submetidos os filhos e atrasando o acesso ao tratamento. Os pais vivenciaram isto com muitas incertezas, angústias, sentimento de incompreensão e não validação.

- “ Ela foi me mostrando o que até então nenhum médico tinha me falado “ (Família 3)
- “ Só que estavam tratando ele só como uma bronquite asmática e como se ele tivesse um autismo. Uma residente da pediatria estranhou o formato do rosto dele, Quando foi fazer a Tomo (tomografia) teve que sedar, deu uma parada (cardíaca) nele.” (Família 8)
- “ Ela falou assim: eu peço desculpa, eu tenho mais de 30 anos de medicina, eu nunca tive nenhum contato com uma criança de MPS.” (Família 11)

c) Sobrecargas

Ao observarmos os relatos das experiências vividas pelos pais ficou evidente a alta demanda a que são submetidos diariamente, gerando sobrecargas de várias naturezas: física, psicológica, social e na esfera conjugal. O desgaste com a atenção e cuidados básicos de saúde, deslocamentos constantes para terapias e consultas, incluindo dificuldades no transporte, exigindo disponibilidade de tempo, dinheiro e adaptação, jornadas de trabalho duplas e extenuantes por parte dos genitores para suprirem as demandas dos filhos, sem que pudessem contar com auxílio oferecido pelo governo. A relação entre o casal também é alterada, sofrendo grande tensão.

Quando falamos de **sobrecarga física** os pais descreveram seu dia a dia como exaustivo pelas multitarefas a cumprir, em especial para aqueles em condições de vida limitadas por questões financeiras.

- “ Eu trabalho em 2 lugares à noite para poder ajudar na renda de casa, porque como o Davi usa fralda, usa medicamentos. Eu acordo todo dia, 6 horas da manhã para levar ele na terapia. Eu fico das 7:30 até 11 e meia, 11 e 40 nas terapias” (Família 4)
- “ Tem essa questão doutora. Passei por seis meses sem remédio da Larissa. Na luta frequente de delegacia, de BO. [...] Então se eu for toda vez doutora, a fisio pelo menos é duas vezes por semana, a terapia ocupacional uma vez, a psicóloga uma vez, certo? Se eles me ajudassem na questão vem, faz tudo em um dia, mas não, ficava muito pesado, era de três a quatro dias por semana indo pra lá.” (Família 9)
- “ Fica meu esposo, ele está sem trabalho, sou eu que trabalho. Tem um ano. Levo todo mês, em Manaus para ter acompanhamento com neuro, ele faz fisioterapia 2 vezes na semana.” (Família 12)
- “ É, agora eu consegui comprar um carrinho velho, mas antes não tinha. Tinha que sair com os dois moleques pegando ônibus, trem, tudo lotado. Eu ia na Prefeitura na Secretaria de Saúde, tudo, pedir um transporte para poder levar a gente até lá, nunca conseguimos. Teve uma época que a gente também estava precisando, ela chegava assim com uma cesta básica, essas coisas assim. Eu não posso falar que ela não ajudou, porque ela ajudou bastante no processo da medicação das crianças (sobre IVR)” (Família 20)

A **sobrecarga psicológica** foi observada na fala dos pais sobre seus sentimentos e sensações, na trajetória ao lado dos filhos com MPS. Sentimentos como frustração, injustiça (porque meu filho?) e depressão surgiram, seguidos de muita incerteza e a necessidade de buscar mecanismos de adaptação. Esta carga psicológica apresenta duas facetas, sendo uma negativa e outra positiva.

A sobrecarga negativa é descrita pelos sentimentos de frustração e injustiça que surgem com o diagnóstico, assim como incertezas quanto ao futuro de seus filhos, medo da perda, seguida de depressão para muitos e a necessidade de ressignificarem o papel de pais.

- “ Não queria perder a menina. A questão era essa. A gente optou pelo menor risco que naquele momento era o da pesquisa. a gente adaptou a nossa vida para ela, dos males, esse era o menor naquele momento pra nós. Foi uma decisão.” (Família 1)
- “ Eu e meu esposo ficamos totalmente sem chão e perdido. A menina nunca tinha ficado nem doente. Já vem com história de fazer cirurgia na cabeça, começamos a procurar segundas opiniões, em pediatria. [...] se o dano da cabeça já tinha deixado a gente perdido, quem dirá de uma doença rara. Quando nós descobrimos foi sim, um período muito difícil para mim, meu esposo. Nós passamos por depressão, meu marido, começou, nunca tinha tido crises de labirintite, hipertensão.” (Família 7)
- “ Eu tenho uma menina de oito anos também. Não tem nada, a gente ainda não fez o mapeamento para saber se ela é portadora [...] eu preciso que ele passe no psicólogo, porque nós estamos com ele há quatro meses, ele perdeu a visão completamente. Ele está depressivo [...] Fui no psiquiatra e falei que não estava conseguindo dar conta por conta dessa última situação. Está sendo difícil dar um suporte para ele. [...] É um mundo que eu vou entrar, que eu vou enfrentar e que eu vou entender para melhorar a vida dele, mas eu estou sozinha, sem ajuda porque o Instituto sabe o que está acontecendo e eu não tive auxílio.” (Família 10)

Embora estes sentimentos de medos e incertezas não os abandonem, as famílias buscaram ressignificar sua parentalidade dando a ela um sentido de missão, revigorando sentimentos que tornaram possível a adaptação, transformando esta sobrecarga em algo positivo. Foi possível observar que esta atitude interna independe do nível socioeconômico ou estado civil, reforçando que a forma como estes pais compreendem a existência dentro do seu conceito de espiritualidade é sim um fator determinante.

- “ Para mim é mais fácil porque pelo menos vai ser igual. Eles vão ter uma convivência igual e vai estar sempre junto E realmente esse pensamento continua até hoje. Aí eu comecei a deixar de ouvir muito o que minha mãe falava e falei, vou atrás de ver dentro da realidade deles o que eu posso fazer de melhor. comecei a pensar, falei, tá, são 7 tipos diferente. Eles têm o 2 dentro de todos. O que o que eles tem, tem tratamento. Aí eu comecei a ver o lado bom.” (Família 3)
- “ Então comigo é assim, se tá ali, o que que eu tenho que fazer para melhorar, para não acontecer. Essa palavra morte, ela é uma coisa, uma palavra forte, que machuca a gente não quero isso pra ninguém, ainda mais com um filho. No começo eu chorei muito, depois eu olhei, pensei, não vai adiantar eu chorar o tempo todo, eu preciso correr atrás, eu preciso buscar a qualidade de vida. As mulheres não podem escolher. Eu optei por fazer terapia. Entrei em depressão também. Eu sou aquela que pega a dor de todo mundo, guarda dentro de uma caixinha e fica com aquilo lá e, tipo, esqueço a minha dor. Eu não tenho tempo pra chorar, eu não tenho tempo para me lamentar, eu tenho tempo para correr atrás. Ele está aí, ele precisa de mim. Eu preciso fazer alguma coisa para ajudar. Meu marido fala, às vezes eu procuro um milagre. Que Deus cure meu filho. Eu falo: acho que a gente tá em buscas diferentes. Você busca a cura e eu busco a qualidade de vida.” (Família 4)
- “ Não, a gente morreu, né? A gente teve que viver um luto. Não tem como, não tem como, não tem como dizer que a gente, eu acho que até hoje a gente não aceita 100%. Assim, a gente vive e faz tudo em prol e recebeu a missão até que nem aquele filme “missão dada é missão cumprida”, entendeu? Mas assim, é extremamente difícil para a gente, porque é ressignificar tudo o que a gente imaginou e o que seria a nossa paternidade e a nossa maternidade, a gente tem dois filhos e é 100%, né? “ (Família 13)

Ao dimensionarmos a **sobrecarga social** os relatos falam sobre os preconceitos sofridos por seus filhos por terem uma doença rara. Preconceitos estes vivenciados nas escolas, nos serviços de saúde, no isolamento social das famílias, na falta de oportunidades no mercado de trabalho para os seus filhos e também na desqualificação da rotina exaustiva e diária dos cuidadores.

- “ A doença não define ela, ela tem uma luz. A gente acha que a doença dela como eu te disse não vai definir a vida dela. Então ela precisa ter a melhor educação possível. Ah, do ponto de vista pessoal, saber que ela pode enfrentar um mundo que não está preparado pra ela, um preconceito pela doença dela. Por melhor que ela seja educada e ela é muito bem educada, ela não vai conseguir nunca chegar num cargo de direção se as coisas não mudarem. Sabe?! Existe essa preocupação de manter a cabeça dela boa, a gente conseguiu manter ela numa autoestima tranquila sabendo o quanto ela é amada.” (Família 2)
- “ Eu chegava, ele estava com a carteira dele de costa, para onde é professor e onde os outros alunos estavam e ele de frente para um armário [...] A coordenadora falou: a gente aceita. Ela falou, porque ele vai ficar numa sala com os alunos que tenham a mesma dificuldade do mesmo jeito. No primeiro dia de aula eu fiquei com o coração na mão, ele chegou, me deu um abraço tão forte, falou assim: mãe, muito obrigado por ter trocado de escola.” (Família 3)
- “ Aí eu era constrangida na frente de outras pessoas. Ela falava assim: ah! porque as crianças estão com medo dele. Aquela coisa toda, fiquei tão, tão decepcionada, a palavra correta, que parecia que o meu mundo tinha desabado. Se for pro meu filho ser maltratado, que ele não vai sair da minha casa, porque eu, eu jamais vou deixar meu filho num local que as pessoas maltratam ele e por esse motivo ele não está na escola.” (Família 17)

A **vida conjugal** também sofreu impacto do diagnóstico. Quando observamos as vivências descritas entre casais é nítido que o impacto do diagnóstico causa uma alteração nesta dinâmica, que se apresenta para os dois como frustração da idealização da vida do casal. Com frequência acontece isolamento entre as partes, com maior dificuldade de aceitação pelos homens, levando muitas vezes a ruptura definitiva. Entretanto, quando esta fase é superada a dois, sentimentos de confiança e solidez são fortalecidos criando um vínculo de pertencimento mútuo e parceria renovada nesta nova jornada.

- “ Sou solteira, só eu e ele. [...] Muitas brigas. Aí tem três meses que ele abriu mão da guarda dele, não quer mais contato, só manda a pensão.” (Família 8)
- “ Ele simplesmente largou, tanto é que hoje ele mora em Guarapari, Espírito Santo. (ele) Paga pensão só no tanto que ele acha que tem que ser. É, só que ele me ameaçou dizendo que se eu entrasse (na justiça) [...] De 2018 para cá, ele fez Direito. Está se formando agora no final desse semestre e aí ele me ameaçou.” (Família 10)
- “ Eu tinha que focar numa coisa e tentar melhorar o meu emocional, porque eles precisavam de mim ou eu me afundava junto e acabava com tudo, ele (marido) me falou: eu estou com você pro que der e vier.” (Família 3)
- “ Nós somos assim, é, casados há 10 anos e estamos juntos há 11 anos já. E aí, a gente conversa muito. Assim, eu sempre digo que ele é meu melhor amigo. Então, eu acho importante a gente ter essa união também, principalmente na frente dele (filho) né? [...] ele disse que ele é uma criança muito feliz.” (Família 19)

4.2.2 Estratégias para lidar com a doença

Durante a entrevista os pais foram questionados sobre o grau de conhecimento relacionado à doença de seus filhos: compreensão, complexidade, tratamentos, evolução, possíveis desfechos, angústias, esperanças e perspectivas para o futuro. Observamos quatro subtemas em destaque:

a) Compreensão e complexidade da doença

Nos relatos observamos que os cuidadores, a partir do momento que receberam o diagnóstico buscaram informações através dos meios disponíveis: informação médica, internet, associações ou em grupos de pais com filhos com MPS, pois entenderam que o conhecimento sobre a doença traz empoderamento, dando subsídios para discutirem junto aos profissionais de saúde a doença de seus filhos e, muitas vezes, sendo a informação e o alerta para aqueles que desconheciam a síndrome. Esta busca por informação os capacita para enfrentarem os desafios que surgem, decisões a serem tomadas, sempre com o objetivo de fazerem as escolhas mais acertadas, protegendo seus filhos buscando oferecer qualidade de vida possível e dignificando sua existência. São raros os cuidadores que estão a margem destes conhecimentos por limitação socioeconômicas, com pouco ou nenhum acesso à tecnologia, limitações intelectuais ou por comportamentos de negação da doença.

- “ Eu sou um fã de tratamento, tá certo? Eu acho que toda doença ela tem que ser, tem que ter o seu, eu sou fã da vacina, do tratamento, do quer que seja [...] Eu acredito piamente na ciência. A droga ela funciona muito bem nas partes moles. Não ajuda na parte óssea. Então a doença, ela se transforma numa doença iminentemente esquelética, maiores efeitos são no esquelético [...] E aí pra buscar o melhor você tem que se informar. Informação é poder.” (Família 2)
- “ Eu entendo sim, eu sempre quis conhecer, dar um passo antes do que ia acontecer, porque no início sempre tem a negativa. Então eu sei que a é uma doença neurodegenerativa, progressiva, ela compromete todo o metabolismo e principalmente o sistema nervoso central, o cérebro vai deteriorando e o corpo vai possivelmente parando de fazer comandos, igual está acontecendo.” (Família 6)
- “ A gente pesquisa muito. A gente corre atrás de muita coisa. Eu sei das sequelas, sei do que pode acontecer. Fui trabalhando isso na minha cabeça e, às vezes, o que às vezes, é mais difícil você explicar para a família. Porque quem às vezes olha, acha que a gente exagera, igual questão de compressão de medula, né? que a gente tem que ter um certo cuidado, né? Com relação a certas brincadeiras e queda.” (Família 14).
- “ Eu sempre tento me atualizar, porque eu acho que uma mãe de um portador de uma doença muito rara, ela não saber explicar a doença do próprio filho. A gente tem que saber.” (Família 18)

b) Percepções sobre Tratamentos e possibilidades de mudança

Os pais falaram de suas percepções sobre os tratamentos atualmente oferecidos e o que entenderam como possíveis benefícios para melhoria da qualidade de vida de seus filhos e gerações futuras.

- “ O negócio é genético, é gênico, é mudar o DNA.” (Família 1)
- “ O malefício é uma criança que tem na sua rotina semanal cinco horas ligada numa máquina que tem que ser furada toda semana, a gente fez a opção de não colocar um cateter [...] é uma gradação do tratamento pra que você possa preservar esse acesso por mais tempo... seria realmente a gente ter uma melhoria do tipo de tratamento que é ofertado. Como? Se a enzima fosse, por exemplo, um comprimido ou se o espaço do tratamento passasse a ser mensal, maior, quinzenal, tá? Ou mais rápido, Eu imagino que tem espaço pra evolução [...] Eu estou na expectativa.” (Família 2)
- “ Hoje em dia tem o transplante de medula óssea que pode ser feito antes de dois anos de idade e a terapia gênica. A terapia gênica eu não tenho muito conhecimento ainda sobre ela que acho que é uma coisa

muito nova ainda também. Mas já tive contato com mães que fizeram essa terapia e mães que tiveram transplante também e acho assim tudo é uma esperança.” (Família 5)

- “ Eu ainda tenho esperança de que de repente pode aparecer novas alternativas, novos medicamentos e que possa vim ajudar ela. É no decorrer desse tempo, de repente, aparece novas pesquisas.” (Família 15)

c) Angústia vivida

Os pais relataram seus medos e incertezas diante dos desafios que enfrentam ao lado dos filhos. Observamos que as limitações impostas pela doença como a dor física sempre presente, tratamentos semanais com infusões a que são submetidos por longas horas, incertezas que rondam a evolução da doença e riscos elevados são grandes fatores estressores. O medo da morte por parte dos genitores deixando seus filhos em situação de desamparo é constante, assim como o medo de um dia acordarem e não encontrarem seus filhos com vida. Relataram também os preconceitos que estas crianças e adolescentes, portadores de doença rara, são expostos em quase todas as esferas da sociedade. Essa realidade vivenciada pelos pais gera um sentimento de impotência, de que não fizeram o suficiente para diminuir o sofrimento de seus filhos mesmo quando tem seus dias, horas e projetos pessoais em segundo plano para dar conta desta grande demanda.

- “ O amanhã, eu acho que nem o meu eu quero saber mais. A gente sabe, só que a gente está fazendo o possível e impossível agora, né? (Família 1)
- “ Eu não me sentiria confortável em encarar a Letícia nunca se ela em algum momento dissesse pra mim você tinha a oportunidade de fazer diferente comigo e não fez. É, veja eu não vou ficar confortável nunca.” (Família 2)
- “ Incerteza, amanhã, só Deus sabe o que vai acontecer, dá um sentimento de impotência. Mas às vezes eu fico, meu Deus, mas eu corro aqui, eu corro ali, eu faço isso, eu faço aquilo. Mas parece que o negócio não vai. isso me deixa um pouco angustiada.” (Família 3)
- “ É, sabe que eu acho que é o maior medo da cuidadora é de morrer antes. Quem que vai cuidar do meu filho? “ (Família 11)
- “ É em um dia perdê-lo. Tenho muito, não só eu, mas toda família.” (Família 12)
- “ O futuro, eu costumo dizer, que o futuro ele é um pouco cruel, pro os pacientes de mucopolissacaridose. De pensar como ela pode ficar, as deformidades. A questão da aceitação, do preconceito que pode vim com tudo isso.” (Família 15)

d) Esperança

Os pais foram questionados sobre o que lhes dava esperança quando pensavam sobre seus filhos, na convivência com eles, com a doença e nos desafios enfrentados. Os relatos nos falam que a busca pessoal destes pais, por compreensão e aceitação da realidade vivida, ganha estrutura quando é incorporado o conceito de espiritualidade, onde buscam dar um sentido para sua existência e a de seus filhos, validando suas histórias pessoais, seu amor paternal, tornando possível ultrapassar o sofrimento, equacionar as expectativas e seguir adiante mesmo diante de incertezas, de forma corajosa,

transcendendo a realidade, redimensionando as relações parentais e dando à elas um significado de sagrado, que independe de religiosidade.

- “ Eu tenho fé que eu vou fazer o meu melhor, porque eu estou buscando o melhor para ele, tem coisa que não está no meu alcance, que o que está a gente faz e o que não está, está na mão de Deus.” (Família 4)
- “ A gente quem é mãe de criança rara, criança com uma doença terminal, você vive um dia de cada vez e você vive pela fé. É Deus que sustenta a gente porque se não tiver, eu costumo dizer se eu não tivesse Deus, se eu não tivesse tanta fé eu não suportaria não porque é muito difícil você ver o João degenerando dia após dia, você vê a evolução da doença e você não poder fazer nada.” (Família 6)
- ” A qualidade de vida é isso que pra mim hoje mais importa. Eu vendo minha filha bem eu posso te garantir, sei lá, noventa e oito por cento que eu tô bem. É uma menina tão bem resolvida. Eu juro pra você que eu acho que a Larissa ela mais me ensina do que eu ensino ela. É isso, que ela não desiste.” (Família 9)
- “ É, porque eu já tenho, eu já tenho aquela aceitação. É, eu já aceitei que eles são assim. Então, pra mim não tem angústia. Os sorrisos dele todos os dias de manhã. O carinho que eles me dão todo dia, é isso que me faz levantar, é isso que me faz ter a fé que eu tenho. a minha fé que me sustenta e sustenta todos os dias, se Deus me deu eles assim, foi vontade Dele. Quem sabe se eles fossem normal eu não valorizava eles como eles são.” (Família 18)
- ” Os sonhos do Pedro me impulsiona muito. Ele foi sonhado por mim. Pedro chegou na minha vida de uma forma muito bonita, de uma forma assim, que eu nem acreditava mais. Então, o Pedro sempre tem sonhos e eu sempre falo para ele que ele pode ser o que ele quiser ser um dia.” (Família 19)
- “ A esperança que ela vai viver muito tempo. (risos) Eu vou ver ela na faculdade. Então assim, graças a Deus, eu louvo a Deus.” (Família 16)

4.2.3 Sistema Único de Saúde

Os pais foram questionados sobre os serviços de saúde oferecidos na rede pública assistencial no Brasil em relação ao atendimento para MPS: grau de satisfação, suficiência, insuficiência e sugestões sobre o que ‘consideram importante para melhoria na qualidade dos serviços oferecidos. Aqui três subtemas se destacaram:

4.2.3.1 Satisfação com o SUS

Os pais reconheceram que ter acesso gratuito ao serviço de saúde é sem questionamento um grande benefício, no entanto somente dois pais responderam que sim, sentem-se satisfeito com os serviços e não apresentam nenhuma ressalva; sete se diziam satisfeitos parcialmente reconhecendo que alguns dos serviços oferecidos são de grande valia e alta qualidade, mas referiram que outros merecem mais atenção na formação, planejamento e reestruturação; nove dos pais disseram não estar satisfeitos com boa parte dos serviços oferecidos, relataram dificuldades e desgastes na relação com o SUS.

- “ A medicação vem através do poder público porque é uma bênção, o cidadão brasileiro realmente tem acesso a todo tipo de tratamento.” (Família 2)

- “ Sim, pensando na questão do tratamento da Natália, de tudo que nós já passamos até hoje eu me sinto satisfeita, muito satisfeita.” (Família 7)
- “ Não, para ninguém. Aí eu já penso que a visão que eu tenho é uma visão bem regional.” (Família1)
- “ Essa parte do Sistema Único de Saúde é um suporte que a gente tem, é bom porque a gente não teria condições de pagar todos os médicos, mas falta, digamos que, de cem por cento, a gente consegue o quê? Uns vinte por cento.. A gente consegue consulta, internação e medicação.” (Família 6)
- “ Não. Não funciona porque às vezes fala que a pessoa tem direito, mas quando a gente vai atrás não é nada do que a gente escuta quando chega lá, quando chega lá atrás dos direitos, que vá atrás, tudo é negado.” (Família 21)

a) Relações suficientes

Os pais relataram que os atendimentos realizados em Centros de Referência para Doenças Raras ou serviços de hospitais universitários referenciados foram vistos como de alta qualidade, onde os profissionais envolvidos tinham conhecimento, competência e recursos para diagnosticar uma doença rara, direcionar e executar tratamentos. Além disso, a incorporação de medicamentos de alto custo, pelo Ministério da Saúde, para tratamento das “Raras” foi visto como um benefício de grande impacto na realidade destas famílias. Após a confirmação diagnóstica, o acesso ao medicamento é rápido, regularidade nas TRES e o não custeio pelas famílias independente de classe social foram reconhecidos como os maiores benefícios atualmente no SUS para a MPS.

- “ Quando nós fomos para grandes centros como São Paulo, Porto Alegre, São José do Rio Preto, nós fomos muito bem atendidos no quesito de profissionais de saúde, pessoas preparadas, pessoas que você vê que estavam ali tratando com a Maria, com a gente sabendo o que estava fazendo.” (Família 1)
- “ E no caso de doenças raras se a medicação não faltar o tratamento é perfeito. doutora Ana Cecília, Ela recebe o paciente como se tivesse recebendo o rei da Inglaterra. Voltaria a fazer no público? Sem medo nenhum. Do ponto de vista de tratamento de infusão.” (Família2)
- “ [...] a reposição enzimática que nenhum plano de saúde possui, porque são medicamentos de alto custo, né? Então, isso foi muito rápido.” (Família 19)
- “ Em termos de medicação, para mim, está perfeito.” (Família 13)

b) Relações Insuficientes

Os pais relataram o que perceberam como insuficiente no sistema de saúde ao longo destes anos de uso. Observamos nas falas que o atraso no diagnóstico foi diretamente vinculado ao desconhecimento da doença, onde o profissional médico, incapaz de identificar sintomas que são recorrentes na maioria das tipologias de MPS, não souberam conduzir à investigação diagnóstica, traçando condutas equivocadas para tratamento de sinais e sintomas apresentados por seus filhos, levando longo tempo de espera até a definição do diagnóstico, atrasando o início do tratamento e como consequência apresentam maiores sequelas no desenvolvimento da doença. Nesta amostra 41% dos diagnósticos foram de crianças com idade até um ano; 32% de 4,1 a 5 anos e 9% com idade acima de 5,1 anos.

- “Na atenção básica vamos supor assim, que nem num posto de saúde, no hospital mesmo mais próximo de casa é um pouco mais precário, inclusive várias vezes eu já cheguei com ele no hospital, os médicos não tinham conhecimento, eles tinham medo.” (Família 4)
- “[...] aí quando você pega o médico, nem sempre ele está consciente e preparado para receber uma criança não só com MPS, com doença rara no geral.” (Família 3)

Os pais falaram também da falta de protocolos para MPS no SUS, o que favoreceria melhor fluxo no atendimento, agilizando todas as etapas até o tratamento, incluindo *follow-up* da doença, onde consideraram importante a dosagem de GAGs de forma periódica, para terem melhor acompanhamento sobre o resultado terapêutico nas TREs, o que ainda hoje não acontece. Outro exame considerado pelos pais como importante na identificação diagnóstica precoce é o Teste do Pezinho incluindo maior número de doenças, devendo ser incorporado ao SUS.

- “Eu sinto uma falta de exames de controle. É inadmissível que a gente use um remédio de 2 milhões de reais por ano e eu não tenho um exame de controle padrão ouro para controle, sabe? [...] não tem protocolo.” (Família 2)
- “Sim, ela faz os acompanhamentos. O único acompanhamento que ela não faz, pelo protocolo que já li e que deveria fazer é a questão dos exames de GAGS, eu acho GAG urinário. O SUS não fornece o exame.” (Família 15)
- “A única coisa que a gente pudesse lutar era por incluir mais doenças no exame do pezinho para não sofre né? A minha filha podia ter tido tratamento já quando nasceu [...]” (Família 9)

Os pais falaram sobre a falta de acolhimento dos profissionais de saúde, desde o administrativo até o atendimento profissional especializado, onde o despreparo reflete na forma que são atendidos: descaso, desinformação, desinteresse em conhecer a doença, preconceito e despreparo para más notícias, como diagnósticos difíceis e raros, na condução das condutas a serem tomadas, negligenciando o sofrimento dos pais.

- “Eles cruzam os braços e não estão nem aí.” (Família 19)
- “A doutora falou : faz transplante de medula. É perigoso ela morrer no procedimento é, mas também é triste no final...pra mim foi um choque, ela não teve meia palavra.” (Família 1)
- “Ele tem que esperar, e às vezes dele esperar mais de 2 horas, que é isso que a gente espera, e gritar, ainda ficam com raiva, que às vezes dá vontade de pegar embora chorando. Quando a gente vai na consulta eles não marcam nada. Não, é complicado, muito.” (Família 22)

Os pais também relataram sobre o excesso de burocracia para agendamentos e acesso aos medicamentos. A dificuldade de acesso à especialistas e outras áreas, como fisioterapia e fonoaudiologia, tão importantes no tratamento de uma doença multi-sistêmica, assim como a fragmentação destes agendamentos, quando conseguem, muitas vezes os obriga a deslocamentos diários para atendimento e com frequência no mesmo local de atendimento.

- “A questão é a dificuldade que nós temos para conseguir. os tratamentos que eles precisam, mas agora ele precisa de uma fisioterapia, mas não é “uma fisioterapia qualquer.” (Família 10)
- “ Eu acho que muitas coisas facilitariam, principalmente para quem tem as doenças raras, não só mucopolissacaridose como outras doenças também, né? Eu Acredito que seria muito mais rápido e eficaz se tivesse um sistema melhor para agendamento pra você verificar, pra consulta, né? Que é, é muito necessário.” (Família 19)
- “ Falta muita coisa, falta muito suporte, porque assim os pacientes graves acaba esperando muito tempo por um exame e as consultas também pra poder fazer especialidades.” (Família 6)

Os pais também falaram da necessidade de apresentar novos laudos e exames, a cada seis meses, para liberação da medicação para TRE, que com frequência sofrem atrasos por dependerem dos agendamentos, que piora em regiões mais precárias.

- “ Ele vai ficar sem porque eu não consegui fazer os exames dele ainda. Então a cada 6 meses você tem que fazer o exame. É um caos, isso é muito chato.” (Família 4)
- “ E nesse processo de aguardar o resultado do exame, ele falou, a gente não pode liberar a medicação se não tiver o exame atualizado. É isso que eles deveriam rever, essa forma da renovação deles. Já conversei, mas não adianta né? Você começa a perceber a diferença quando fica sem medicação.” (Família 3)
- “[...] tem a farmácia de alto custo, a gente vai e renova a documentação, as receitas. Os exames tem que ser feito... a cada 6 meses a gente leva para uma revisão.” (Família 7)

4.2.4 Cuidados Paliativos

Os pais foram questionados sobre cuidados paliativos e quais seriam seus conhecimentos. Se em algum momento, acompanhando de perto a trajetória da doença de seus filhos, receberam informações do que seriam estes cuidados e como eles, cuidadores e pais, poderiam ser beneficiados em conjunto com seus filhos. Foram identificados três subtemas:

a) Conhecimento sobre Cuidados Paliativos

Os relatos analisados demonstraram que há pouca ou nenhuma informação sobre o tema. Quando questionados sobre a natureza destes cuidados a maioria associou a doenças terminais, pacientes oncológicos, sem cura ou possibilidade de tratamento, com objetivo de trazer algum conforto ao momento da morte; outros associaram cuidados paliativos a terapias integrativas ou alternativas; poucos foram os pais que demonstraram conhecimento aprofundado sobre o tema.

- “ Não. Não faço ideia.” (Família 4)
- “ Não, não sei nem falar... Não. O hospital em si nunca falou.” (Família 9)
- “ Não, a única coisa assim que eu já ouvi falar é sobre óleos, alguma coisa assim, mas nada assim, essa questão não.” (Família 11)

- “ Eu tenho aquela ideia do cuidado paliativo dos tratamentos de câncer; A pessoa tá na fase terminal. É de manutenção mesmo, da qualidade de vida do paciente, vamos dar todo o conforto e assistência para ela para que ela consiga cumprir a jornada dela.” (Família 1)
- “ Eu já ouvi falar nos cuidados paliativos, só que a gente tem uma visão de cuidados paliativo como se fosse, como se o paciente já tivesse ali morrendo, a visão que a gente tem ao se deparar a primeira vez com a palavra cuidados paliativos. Depois eu já tive uma visão diferente que eles eh é um suporte na verdade. Tem pacientes que vive muito tempo nos cuidados paliativos e eles têm uma vida, eles têm uma assistência.” (Família 6)
- “ Tem que ter um médico coordenando. A gente acha isso também. no público eu acho que o único hospital que tem condição de fazer isso hoje pra MPS é o Hospital das Clínicas de Porto Alegre.” (Família 2)

b) Cuidados Paliativos são oferecidos como abordagem terapêutica?

A maioria obtém informações de fontes não oficiais, isto é, estes cuidados não são discutidos no ambiente hospitalar, com os médicos ou outros profissionais de saúde que dão seguimento ao tratamento de seus filhos, isto acontece mesmo quando estão vinculados à Centros de Referência. Todos, sem exceção, responderam que cuidados paliativos nunca foram oferecidos como abordagem terapêutica no tratamento integrado para este público.

- “ Eu nem sabia que existia a possibilidade deste profissional existir. “ (Família 1)
- “ Não, eu tenho só os acompanhamentos mesmo médico, consultas, exames, essas coisas assim só.” (Família 6)
- “ Não. Olha. Aí é onde entra a minha ignorância, porque eu não sei em que é que vai me beneficiar.” (Família 10)

c) Benefícios dos Cuidados

Após receberem esclarecimentos, pelo investigador principal, sobre o que seriam os cuidados paliativos pela definição pela OMS e quais grupos poderiam ser beneficiados por estes profissionais, os entrevistados consideraram como mais valia para os filhos, mas principalmente para as famílias no gerenciamento de tantos conflitos, desafios e decisões que vivenciam com muita frequência em solidão ou com seus parceiros, quando a união do casal é fortalecida pelo sentimento de superação. Observamos também que estes benefícios são melhor compreendidos quanto mais fortes e positivos são os laços construídos em todas as dimensões da parentalidade objetivando melhorar a qualidade de vida para todos os envolvidos.

- “ Essa questão dos cuidados paliativos, do médico paliativista que eu acho muito importante, até pra poder dar uma orientação certa, porque a gente vive em conflito, a gente vive em busca do melhor pros nossos filhos e nem sempre a gente tem aquele médico específico que possa nos orientar naquele momento naquela decisão. Como disse, essa é a minha esperança é eles, assim, por eles.” (Família 13)
- “ Acho que sim. Eu acho que faria muita diferença no tratamento, ajudaria também. Porque de certa forma teria alguém que chegasse e fizesse essa dinâmica da divisão, da fala entre os familiares, da mediação e de administração também, das coisas, de orientação...” (Família 6)

- “Do ponto de vista de tratamentos paliativos o público não oferece, o que eu considero que são, vamos dizer assim um uma trilha essencial pra manutenção da capacidade de melhoria. O paciente não vai melhorar porque a doença é degenerativa. É de manutenção mesmo, da qualidade de vida do paciente. O que a gente devia ter nos grandes centros como tá tendo em Porto Alegre.” (Família 3)

5 DISCUSSÃO

Nosso estudo avaliou o stress parental dos pais, cuidadores principais de pacientes de MPS e os Cuidados Paliativos como abordagem terapêutica assistencial para estas famílias.

Os pais apresentam um nível elevado de stress devido o tempo gasto no cuidado, desgaste físico e emocional e menor capacidade de flexibilizar suas rotinas, entendendo como insuficientes os recursos que possuem, levando ao sofrimento parental^{19,21}. Entretanto, em nosso estudo, quando avaliamos as respostas relativas às relações com os filhos fica evidente a importância do afeto nesta construção da parentalidade, onde a identidade destes pais ganha novo significado através da existência do filho, transformando esta relação em um bem maior, grande fonte de satisfação parental favorecendo mecanismos adaptativos. O questionário foi respondido em maioria pelas mães, quase sempre as principais cuidadoras e que sofrem a maior sobrecarga, o que também se repetiu em estudos anteriores para outro grupo de cuidadores, onde foi utilizado o mesmo modelo de avaliação¹⁸. Achados na literatura falando de famílias com doenças desafiadoras e limitantes também reforçam este resultado^{14,15,22}. No Brasil encontramos como referência apenas pesquisa feita pelo Instituto Brasileiro de Opinião Pública* solicitado por Organização Não Governamental voltada para MPS com objetivo de conhecer o perfil dos cuidadores.

Este estudo destacou 4 temas para discussão que são **sofrimento percebido, estratégias de como lidar com a doença, sistema único de saúde e cuidados paliativos**. Os pais relataram suas histórias desde o nascimento dos filhos até os dias atuais, o impacto do diagnóstico em várias áreas de suas vidas, ressignificando relações, redimensionando sentimentos e criando condições de enfrentamento no dia a dia com a doença através de recursos internos e externos numa sociedade ainda despreparada para acolhê-los. Na literatura encontramos estudos sobre doenças raras e situações limitantes de vida que reforçam os resultados desta investigação^{14,22,23}.

Sufrimento Percebido

Os pais relataram como sofrimento percebido um caminho que se iniciou com o nascimento dos filhos, onde suas percepções aos primeiros sintomas e questionamentos sobre desempenho dos filhos eram ignoradas e, muitas vezes, rechaçadas pelo desconhecimento do profissional médico sobre a doença, desconsiderando suas falas. Em suas angústias e desamparo, procuram repetidas vezes os serviços de saúde (público ou privado) em busca de respostas, com quadros clínicos, muitas vezes, agravados pelos tratamentos inadequados por se tratarem de sintomas presentes em outras patologias, atrasando o diagnóstico e início do tratamento adequado. As mães, em sua maioria, foram as primeiras a perceberem estas alterações, enquanto os pais apresentaram comportamentos de negação. O diagnóstico da doença acarretou uma rotina exaustiva às famílias. Para atenderem as demandas dos tratamentos e custos com os cuidados, as mães, cuidadoras principais, abdicaram de suas vidas profissionais ou interromperam por longo período para se dedicarem aos filhos, outras passaram a ter jornada de trabalho dentro e fora de casa para somarem na renda familiar e ajudar a cobrir os custos.^{4,6,7,15,25,26,27}. Os pais se mantiveram como provedores em sua maioria e poucos dividiam as responsabilidades no dia a dia com os filhos; aprenderam a lidar com sentimentos de frustração, injustiça e medo, enfrentando isolamento e preconceitos em família e na sociedade. A relação conjugal também

* Documento cedido pelo Instituto Vidas Raras. Projeto MPS: perfil dos cuidadores. São Paulo: IBOPE Inteligência; [2011].

sofreu com o impacto da doença, para alguns levando a ruptura definitiva, para outros possibilitou fortalecerem os vínculos e seguirem juntos na superação dos desafios que vieram a enfrentar. Estas descrições encontram consonância na revisão da literatura em estudos realizados com famílias de MPS na Irlanda e Reino Unido ^{15,28}.

Estratégias para lidar com a doença

Os pais demonstraram compreender o significado do diagnóstico de MPS, descrita como doença rara, por erro genético no perfil metabólico, com diferentes tipologias e graus de complexidade, de trajetória incerta e desafiadora ^{1,2,4,5,7,26,29,30}. No Brasil a tipologia dominante é a MPS tipo II, ligadas à transmissão materna, seguido pela MPS VI. A princípio a maior parte das famílias, quando se depararam com a possibilidade diagnóstica, e outras por conhecerem o histórico familiar. A busca por informação e maiores esclarecimentos surgiu inicialmente pelo primeiro médico que considerou a hipótese diagnóstica, a partir daí se deu na internet (google, facebook e instagram), associações e grupos de pais em whatsapp, passaram a ser as fontes mais utilizadas. Poucos pais possuíam compreensão aprofundada sobre investigação científica e, muitas vezes, na fase da descoberta da doença receberam informações equivocadas. Compreenderam o conhecimento como forma de empoderamento sobre o futuro de seus filhos, permitindo discussões mais equilibradas com os profissionais de saúde em busca de decisões mais acertadas nos tratamentos, o mesmo acontecendo ao reivindicarem os direitos dos filhos junto aos órgãos públicos, sempre buscando qualidade de vida. Em determinadas localidades, os pais relataram terem sido, muitas vezes, a primeira fonte de informação sobre a doença para profissionais de saúde ^{1,4,16,31}. Reconhecem no avanço da ciência e no investimento em novas tecnologias o futuro para novos tratamentos e até a cura. Falaram do progresso que vem acontecendo nos últimos anos como aumento de publicações científicas e mudanças na legislação em defesa dos doentes raros em todo o mundo, mas entendem que há ainda um longo caminho a ser percorrido, em particular no que se refere a incentivos, investigação científica e financiamentos em tecnologia e políticas públicas no Brasil ^{1,3,4,5,31,32,33}. Os pais falaram da angústia ao acompanhar os filhos nas longas horas de tratamentos, a dor física quase sempre presente, incertezas na evolução da doença, medo da própria morte deixando os filhos em situação de desamparo, medo da morte prematura dos filhos, do preconceito sofrido e limitações impostas por falta de políticas que esclareçam a sociedade sobre o que são as doenças raras, causando um sentimento de inadequação por não fazerem o suficiente para protegerem os seus ^{6,28,34}. Quando questionados sobre o que lhes dava esperança falaram da importância de compreenderem e aceitarem a realidade vivida, ressignificando e validando suas histórias pessoal e familiar, abrandando o sofrimento, permitindo formas mais equilibradas de confrontar o futuro incerto com suas esperanças nos tratamentos. Aqui a espiritualidade é o grande recurso terapêutico utilizado por estas famílias, muitas amparadas em sua fé num Deus que os conforta e protege, outras redimensionando suas relações parentais dando a elas um significado de sagrado ^{14,34,35,36}.

Sistema Único de Saúde

Os pais reconheceram no SUS grande valor no que se refere ao acesso direto e gratuito à assistência, com destaque para aqueles que foram encaminhados à Centros de Referência para Doenças Raras, onde consideraram o atendimento completo desde de a investigação diagnóstica até os tratamentos oferecidos, incluindo a capacitação dos profissionais. A incorporação dos medicamentos de alto custo pelo Ministério da Saúde e fornecidos pela rede pública para diferentes tipologias de MPS é reconhecido como o benefício de maior impacto pelas famílias, permitindo acesso ao tratamento sem

discriminação, o que seria inalcançável para a grande maioria. Consideraram o desconhecimento médico e de outros profissionais da saúde sobre Doenças Raras, em particular a MPS, o maior motivo de desgaste nos serviços públicos de saúde e responsável pelas inúmeras intercorrências à que seus filhos são expostos em urgências, exames e salas cirúrgicas, ocasionando longa espera até o diagnóstico definitivo, alcançando seus filhos com idade entre quatro e cinco anos com repercussão negativa no tratamento, diminuindo sua eficácia e apresentando sequelas com a evolução da doença no tempo^{6,15}. Falaram da falta de protocolos para MPS para padronizar e agilizar o fluxo de atendimento em suas várias etapas, de exames regulares para controle dos níveis de glicoaminoglicanos no organismo nas terapias de reposição enzimática, este exame ainda não é fornecido pelos SUS e inclusão de maior número de doenças no “Teste do Pezinho”, o que possibilitaria o diagnóstico precoce de muitas doenças raras, incluindo a MPS. Embora esta realidade tenha apresentado mudanças positivas nos últimos anos, através de melhorias nos programas de governo, que pressionado pelas famílias, Organizações Não Governamentais e parlamentares comprometidos com a causa, buscaram construir plataformas de informações, diretrizes e protocolos, que ainda se faz distante para muitas famílias, principalmente as que vivem em regiões mais afastadas de grandes centros urbanos, demonstrando um longo caminho a ser construído entre as novas legislações aprovadas pelo Ministério da Saúde e a realidade social do país, evidenciando a distância da realidade brasileira em políticas públicas para doenças raras e as apresentadas por países europeus, implementados com robustez na legislação, financiamentos em novas tecnologias, investigação científica e assistência^{1,4,6,14,31,33,37,38}. Referiram ausência de acolhimento e empatia com as famílias e pacientes por parte de todos os profissionais envolvidos nas etapas de atendimento, com exceções aos Centros de Referência de Doenças Raras, denunciando a falta de informação nos serviços de saúde para os receberem^{6,15,27}. Consideraram exaustiva a burocracia que precisam enfrentar para agendamentos de consultas e exames, a indisponibilidade de especialistas médicos na rede de atendimento, incluindo geneticistas que são fundamentais no acompanhamento de uma patologia rara, fonoaudiólogos e fisioterapeutas entre tantos profissionais envolvidos no tratamento integrado para uma doença multi-sistêmica como a MPS, lidando com longas esperas e tratamentos inapropriados repercutindo na qualidade de vida dos filhos, além disso a obrigatoriedade de apresentarem laudos médicos e exames atualizados a cada seis meses, para receberem estes medicamentos e manterem a regularidade da TRE, nem sempre é possível devido às dificuldades com agendamento, interrompendo o tratamento e trazendo prejuízos aos filhos.

Cuidados Paliativos

Os pais referiram pouco conhecimento sobre cuidados paliativos e uma parcela desconhecia o termo. Ao serem questionados sobre o que consideravam ser a natureza destes cuidados a maioria associou aos cuidados oferecidos à doentes terminais oncológicos, sem possibilidade de tratamento, objetivando conforto no desfecho de morte, alguns associaram às terapias integrativas e alternativas sem a presença do médico e por último, pouquíssimos pais demonstraram compreender estes cuidados como uma abordagem multidisciplinar de tratamento, disponíveis para pacientes com doenças incuráveis, terminais ou crônicas em progresso com objetivo de oferecer melhor qualidade de vida para o paciente e família. Todos, sem exceções, declararam que em nenhum momento da assistência foi discutido ou oferecido cuidados paliativos como abordagem terapêutica integrada ao tratamento de MPS, mesmo quando acompanhados em Centros de Referências para Doenças Raras, considerado por eles modelos de qualidade no atendimento^{2,6,12,13,14,23,26,30,36}. Após serem esclarecidos pela investigadora principal sobre a definição dos cuidados paliativos pela OMS, quais os grupos de doenças incluídos e o significado da abordagem terapêutica, os pais reconheceram como um grande benefício a integração destes cuidados aos tratamentos oferecidos, porque compreenderam que esta abordagem busca melhorar a qualidade de

vida do paciente e da família, onde podem contar com uma equipe multidisciplinar qualificada, capaz de dar suporte assistencial, capacitar cuidadores principais e informais no gerenciamento de sintomas, auxiliar nos conflitos entre as falas dos familiares e nas tomadas de decisões, sempre tão difíceis e presentes numa doença crônica, progressiva e desafiadora como a MPS. As doenças de erro inato no metabolismo, caso da MPS, estão classificadas no grupo III de doenças indicadas para cuidados paliativos pediátricos pela *European Association for Palliative Care* ^{2,6,12,12,1526,28,36,39,40}. Os cuidados paliativos vem crescendo ao longo do tempo nos serviços de saúde em todo mundo, fundamentado na ética da atenção, dignificando a condição humana. No Brasil, atualmente existem 191 Serviços de Cuidados Paliativos em funcionamento, sendo 40,3% em pediatria, dos quais 42,22% estão localizados no estado de São Paulo, 8,89% no estado de Minas Gerais e 1,11% distribuídos nos estados de Roraima, Pará, Sergipe e Rio Grande do Norte segundo estudo publicado em 2022 pela Rede Brasileira de Cuidados Paliativos Pediátricos, o que demonstra a falta de qualificação de profissionais e debates sobre o tema, justificando o relato dos pais sobre sua desinformação e o não oferecimento destes cuidados, evidenciando a desigualdade na oferta de serviços de saúde, desigualdade socioeconômica e pouco investimento da política pública ^{2,4,5,6,14,15,28,30,34,35,41}.

Este estudo permitiu conhecer com mais profundidade como vivem as famílias de pacientes com MPS. Seus relatos denunciam o desconhecimento de grande parte da sociedade sobre o que são as doença raras, despreparo dos profissionais de saúde na rede assistencial, nas dificuldades enfrentadas até chegarem ao diagnóstico, do constrangimento familiar e social a que são submetidos, nos protocolos de assistência, muito aquém das necessidades das famílias e do paciente, no alto custo emocional e financeiro destes cuidados e quanto ainda precisamos avançar com as políticas de saúde, capacitação de profissionais, na rede de assistência pública nos três níveis de atendimento no SUS. Embora reconheçam a importância do acesso gratuito aos serviços de saúde e aos medicamentos de alto custo, reivindicam uma abordagem terapêutica integrada onde se sintam vistos, amparados e cuidados proporcionando qualidade de vida não somente às famílias de MPS, mas também à todas as famílias que tenham em seu seio o diagnóstico de uma doença rara.

6 LIMITAÇÕES DO ESTUDO

Nesta fase ocorreram algumas dificuldades operacionais relacionadas ao acesso às famílias incluídas para estudo: resistência dos diretores de alguns Centros de Referências distribuídos pelo país, justificados por conflitos de interesses; extensão do território brasileiro com suas diferenças geográficas, demográficas e de distribuição de renda dificultando o contato direto com as famílias, sendo imprescindível a utilização de recursos tecnológicos (contato, aplicação do questionário e entrevistas), o que em vários momentos tornou-se difícil ou mesmo inviável dependendo da localidade em que se encontravam as famílias. A natureza do estudo, por estar sujeita à interpretações subjetivas dos dados, observados dentro de um espaço de tempo determinado e abrangência geográfica da amostra dificulta a abordagem mais ampla dos resultados e sua validação para todo o território nacional.

7 CONCLUSÃO

Este é o primeiro estudo brasileiro entre famílias de doenças raras, em específico MPS e a interface com os cuidados paliativos, até onde sabemos. Estudamos o nível de stress parental apresentados pelas famílias, ouvimos suas falas, demos vozes às suas histórias de vida. Os resultados demonstram que temos um longo caminho pela frente na construção de uma realidade com menos sofrimento, mais dignidade e justiça social para estas famílias. A abordagem qualitativa em estudos de investigação tem sido de grande relevância para e compreendermos as famílias, o paciente de doenças raras e identificarmos quais mudanças se fazem necessárias. Os resultados encontrados em nosso estudo denunciam uma revisão urgente na formação e capacitação dos profissionais de saúde para lidarem com as doenças raras no sistema único de saúde e também no privado, melhor distribuição e funcionamento dos serviços assistenciais por todo território nacional, protocolos de atendimento individualizado para cada grupo de doenças raras, criação de centros de referências por cada estado brasileiro, diagnóstico precoce, investimento em novos tratamentos, desburocratização no sistema único de saúde, abordagem terapêutica integrada na rede assistencial onde os cuidados paliativos sejam parte fundamental no tratamento das doenças raras, oferecido desde a descoberta diagnóstica garantindo qualidade de vida para o paciente e família, inclusão e acolhimento social efetivo e benefícios financeiros através da assistência social que possibilitem condições dignas de cuidados, diminuindo a sobrecarga dos pais. Esse trabalho espera contribuir positivamente para que estas mudanças se tornem realidade através de políticas de saúde sérias e cada vez mais efetivas, num sistema público de saúde forte, representativo com foco em um atendimento equalitário e de qualidade.

8 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ministério da Saúde (BR). *Ministério da Saúde avança nas ações para o tratamento de doenças*. Brasília: Autor; 2022. Acedido a 20.03.2023. Disponível em <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2020/outubro/ministerio-da-saude-avanca-nas-acoes-para-o-tratamento-de-doencas-raras>
2. Correio Braziliense; Associação Crônicos do Dia a Dia; Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras. *Radar dos raros: atual cenário das doenças raras no Congresso Nacional*. Brasília: Autor; 2022. Acedido a 20.12.2023. Disponível em <https://muitossomosraros.com.br/wp-content/uploads/2022/03/radar-dos-raros-o-atual-cenario-das-doencas-raras-no-congresso-nacional.pdf>
3. Sociedade Brasileira de Genética Médica. (n.d.). *A Sociedade Brasileira de Genética Médica e o processo de elaboração da Política para Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Âmbito do SUS*. Acedido a 10.01.2021. Disponível em <https://www.sbgm.org.br/conteudo.aspx?id=9&area=informacoes&pagina=doenca>
4. Trajman A. Rare diseases: who pays which bill? *Cad Saúde Pública*. 2019;35(9):e00145719. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00145719>.
5. Dawkins HJS, Draghia-Akli R, Lasko P, Lau LPL, Jonker AH, Cutillo CM, Rath A, Boycott KM, Baynam G, Lochmüller H, Kaufmann P, Le Cam Y, Hivert V, Austin CP; International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC). Progress in Rare Diseases Research 2010-2016: An IRDiRC Perspective. *Clin Transl Sci*. 2018;11(1):11-20.
6. Somanadhan S, Bristow H, Crushell E, Pastores G, Nicholson E, Kroll T, Larkin PJ, Brinkley A. IMPACT study: measuring the impact of caregiving on families and healthcare professionals of children and adults living with mucopolysaccharidoses in Ireland. *Ther Adv Rare Dis*. 2021;2:26330040211020764. <https://doi.org/10.1177/26330040211020764>.
7. Vieira T, Schwartz I, Muñoz V, Pinto L, Steiner C, Ribeiro M, et al. Mucopolysaccharidoses in Brazil: what happens from birth to biochemical diagnosis? *Am J Med Genet A*. 2008;146A(13):1741-1747. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32320>.
8. Coman DJ, Hayes IM, Collins V, Sahhar M, Wraith JE, Delatycki MB. Enzyme replacement therapy and extended newborn screening for mucopolysaccharidoses: opinions of treating physicians. *JIMD Rep*. 2011;1:9-15. https://doi.org/10.1007/8904_2011_9
9. Josahkian JA, Trapp FB, Burin MG, Michelin-Tirelli K, Magalhães APPS, Sebastião FM, et al. Updated birth prevalence and relative frequency of mucopolysaccharidoses across Brazilian regions. *Genet Mol Biol*. 2021; 44(1):e20200138. <https://doi.org/10.1590/1678-4685-GMB-2020-0138>
10. Cimaz R, La Torre F. Mucopolysaccharidoses. *Curr Rheumatol Rep*. 2014;16(1):389. <https://doi.org/10.1007/s11926-013-0389-0>.
11. Vasilev F, Sukhomyasova A, Otomo T. Mucopolysaccharidosis-Plus Syndrome. *Int J Mol Sci*. 2020;21(2):421. <https://doi.org/10.3390/ijms21020421>.
12. World Health Organization. (n.d.) *Definition of palliative care*. Acedido a 10.01.2021. Disponível em <https://www.who.int/health-topics/palliative-care>

13. World Health Organization. *Palliative care*. [5 August 2020]. Acedido a 10.01.2021. Disponível em <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/palliative-care>
14. Malcolm C, Forbat L, Anderson G, Gibson F, Hain R. Challenging symptom profiles of life-limiting conditions in children: a survey of care professionals and families. *Palliat Med*. 2011;25(4):357-364. <https://doi.org/10.1177/0269216310391346>
15. Somanadhan S, Larkin PJ. Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):138. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0521-0>
16. Pinto M, Madureira A, Barros LBP, Nascimento M, Costa ACCD, Oliveira NV, 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*. 2019; 35(9):e00180218. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>.
17. Souza MV, Krug BC, Picon PD, Schwartz IVD. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciênc Saúde Colet*. 2010; 15(supl.3): 3443-3454. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232010000900019>
18. Brito AD, Faro A. Diferenças por sexo, adaptação e validação da Escala de Estresse Parental. *Aval Psicol*. 2017;16(1):38–47. <https://doi.org/10.15689/ap.2017.1601.05>
19. Berry JO, Jones WH. The Parental Stress Scale: initial psychometric evidence. *J Soc Pers Relat*. 1995; 12(3):463-472. <https://doi.org/10.1177/0265407595123009>
20. Bardin, L. *Análise de Conteúdo*. Lisboa: Edições 70; 2011.
21. Lee SJ, Gopalan G, Harrington D. Validation of the Parenting Stress Index-Short Form with minority caregivers. *Res Soc Work Pract*. 2016;26(4):429-440. <https://doi.org/10.1177/1049731514554854>.
22. Adams D, Clarke S, Griffith G, Howlin P, Moss J, Petty J, et al. Mental health and well-being in mothers of children with rare genetic syndromes showing chronic challenging behavior: a cross-sectional and longitudinal study. *Am J Intellect Dev Disabil*. 2018;123(3):241-253. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-123.3.241>.
23. Hoell JI, Warfsmann J, Distelmaier F, Borkhardt A, Janßen G, Kuhlen M. Challenges of palliative care in children with inborn metabolic diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13(1):112. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0868-5>
24. Nicholl H, Tracey C, Begley T, King C, Lynch AM. Internet use by parents of children with rare conditions: findings from a study on parents' web information needs. *J Med Internet Res*. 2017;19(2):e51. <https://doi.org/10.2196/jmir.5834>.
25. Spolador GM, Barbosa SMM. Cuidados paliativos em erros inatos do metabolismo: o que o pediatra deve saber? *Resid Pediatr*. 2021;11(2):1-6. <https://doi.org/10.25060/residpediatr-2021.v11n2-146>
26. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Necessidades prioritárias referidas por famílias de pacientes com doenças raras. *Texto Contexto Enferm*. 2016; 25(4):e0590015. <https://doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>

27. Lima MAFD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciênc Saude Colet*. 2018; 23(10):3247-3256. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182310.14762018>
28. Malcolm C, Gibson F, Adams S, Anderson G, Forbat L. A relational understanding of sibling experiences of children with rare life-limiting conditions: findings from a qualitative study. *J Child Health Care*. 2014;18(3):230-40. <https://doi.org/10.1177/1367493513485825>.
29. Muito Somos Raros. (n.d.). *Mucopolissacaridoses*. Acedido a 10.01.2021. Disponível em <https://muitossomosraros.com.br/doencas-raras/geneticas/erros-inatos-do-metabolismo/mucopolissacaridoses/>
30. National Organization for Rare Disorders (NORD). (n.d.). *Rare Disease Database*. 10.01.2021. Disponível em <https://rarediseases.org/rare-diseases/>
31. Souza IP, Androlage JS, Bellato R, Barsaglini RA. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Ciênc Saúde Colet*. 2019; 24(10):3683-3700. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019>
32. Hollak CE, Biegstraaten M, Baumgartner MR, Belmatoug N, Bembi B, Bosch A, et al. Position statement on the role of healthcare professionals, patient organizations and industry in European Reference Networks. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11:7. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0383-5>
33. Biglia LV, Mendes SJ, Lima TM, Aguiar PM. Incorporações de medicamentos para doenças raras no Brasil: é possível acesso integral a estes pacientes? *Ciênc Saúde Colet*. 2021; 26(11):5547-5560. <https://doi.org/10.1590/1413-812320212611.26722020>
34. Regier DS, Hallie Andrew E, Bloom M, Fischer D. How do I treat when there is no treatment? *Transl Sci Rare Dis*. 2019; 4(3-4):189-95. Disponível em https://content.iospress.com/search?q=trd-190043&published_between=&from_year=&to_year=
35. Ferreira EAL, Barbosa SMM, Iglesias SBO. *Cuidados Paliativos Pediátricos*. Rio de Janeiro: Medbook; 2023.
36. Iglesias SOB, Zollner ACR, Constantino CF. Cuidados paliativos pediátricos. *Resid Pediatr*. 2016; 6(Supl.1):46-54. <https://doi.org/https://doi.org/10.25060/residpediatr-2016.v6s1-10>
37. Ministério da Saúde (BR). *Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014*: Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília: Autor; 2014. Disponível em https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
38. Pascarelli DBN, Pereira ÉL. Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. *Cad Saúde Pública*. 2022; 38(6):e00167721. <https://doi.org/10.1590/0102-311XPT167721>
39. Adams LS, Miller JL, Grady PA. The spectrum of caregiving in palliative care for serious, advanced, rare diseases: key issues and research directions. *J Palliat Med*. 2016;19(7):698-705. <https://doi.org/10.1089/jpm.2015.0464>

40. Arias-Casais N, Garralda E, Sánchez-Cárdenas MA, Rhee JY, Centeno C. Evaluating the integration of palliative care in national health systems: an indicator rating process with EAPC task force members to measure advanced palliative care development. *BMC Palliat Care*. 2021;20(1):36. <https://doi.org/10.1186/s12904-021-00728-z>.
41. Ferreira EAL, Barbosa SMM, Costa GA, Molinari PCC, Iglesias SBO, Castro ACP, Valette COS. *Mapeamento dos cuidados paliativos pediátricos no Brasil 2022*. São Paulo: Rede Brasileira de Cuidados Paliativos Pediátricos; 2022.

ANEXOS

ANEXO 1- ESCALA DE ESTRESSE PARENTAL

As afirmações a seguir descrevem sentimentos e percepções a respeito da experiência de ser pai/mãe. Pense em cada um dos itens em termos de como tipicamente é seu relacionamento com seu filho (a). Por favor, indique o quanto você concorda ou discorda com os itens seguintes marcando um X no número e espaço apropriados. Por favor, responda a todos os itens do questionário.

0 = Discordo Totalmente; 1 = Discordo; 2 = Indeciso; 3 = Concordo; 4 = Concordo Totalmente

ITENS	0	1	2	3	4
1. Eu estou feliz no meu papel como pai/mãe.					
2. Cuidar do meu filho (a) às vezes leva mais tempo e energia do que eu tenho para dar.					
3. Eu me sinto próximo do meu filho.					
4. Eu gosto de passar o tempo com o meu filho (a).					
5. Meu filho (a) é uma importante fonte de carinho para mim.					
6. Ter filhos me dá uma visão mais otimista para o futuro.					
7. A principal fonte de estresse na minha vida é o meu filho (a).					
8. Ter filhos deixa pouco tempo e flexibilidade em minha vida.					
9. Ter filhos tem sido um peso financeiro.					
10. É difícil equilibrar diferentes responsabilidades por conta do meu filho (a).					
11. O comportamento do meu filho (a) é frequentemente vergonhoso ou estressante para mim					
12. Se eu tivesse que fazer tudo de novo, talvez decidisse não ter filhos.					
13. Eu me sinto sobrecarregado (a) pela responsabilidade de ser pai/mãe.					
14. Ter filhos tem significado ter poucas escolhas e pouco controle sobre a minha vida.					
15. Eu estou satisfeito (a) como pai/mãe.					
16. Eu acho meu filho (a) agradável					

ANEXO 2 - QUESTIONÁRIO ENTREVISTA SEMI-QUALITATIVA

PERGUNTAS:

- 1 - Consegue compreender a doença do seu filho ?
- 2 - Considera que o Sistema Público de Saúde supre todas as necessidades que envolvem a doença do seu filho?
- 3 - O que lhe causa mais angústia convivendo com a doença do seu filho ?
- 4 - Sabe o que são Cuidados Paliativos ?
- 5 - Já ofereceram os Cuidados Paliativos como acompanhamento e tratamento para seu filho junto às outras equipes?
- 6 - O que lhe dá esperança quando pensa em seu filho ?

**REGISTRO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
PARA PESQUISAS EM AMBIENTE VIRTUAL**

Modelo elaborado pelo CEP Unifesp baseado na Resolução CNS 510/2016 e no Ofício Circular
1/2021/CONEP/SECNS/MS

Você está sendo convidado a participar de uma pesquisa. O título da pesquisa é *Avaliação do Stress Parental em Pacientes com Mucopolissacaridose e os Cuidados Paliativos: Estudo Transversal Brasileiro*. O objetivo desta pesquisa é compreender o sofrimento dos pais conhecendo as dificuldades, expectativas, satisfação relativa ao atendimento na rede, o que conhecem sobre os cuidados paliativos e se estes são oferecidos como parte integrada ao tratamento destes pacientes e família. A pesquisadora responsável por essa pesquisa é a Profa. Dra. Simone Brasil de Oliveira Iglesias, ela é Professora do Departamento de Pediatria da Universidade Federal de São Paulo.

Você receberá todos os esclarecimentos necessários antes, durante e após a finalização da pesquisa, e lhe asseguro que o seu nome não será divulgado, sendo mantido o mais rigoroso sigilo mediante a omissão total de informações que permitam identificá-lo/a, incluindo todas as informações obtidas em, questionários ou gravações que envolvam os participantes serão tratadas de forma a garantir a privacidade dos participantes e os dados da pesquisa a serem divulgados não permitirão a identificação do participante.

As informações serão obtidas da seguinte forma: a pesquisa será realizada em 2 fases sequenciais: 1) inicialmente os pais terão 20 minutos para responder à um questionário de fácil compreensão, validado no Brasil e em Portugal, enviado por whatsapp pela Pesquisadora (https://docs.google.com/forms/d/1JjB5pE7KTctcy0TGjNR5Uft0ViKPrJTRLFgdko_aRAg/edit); 2) A Pesquisadora fará entrevista individual através de vídeo chamada online, whatsapp, telefone ou outra rede social acessível ao participante, com duração média de 20 minutos. Os dados serão cadastrados em um único computador com senha exclusiva para acesso da Equipe de Pesquisa, para serem posteriormente analisados e avaliados estatisticamente com o objetivo de propor melhorias no atendimento e na qualidade de vida das famílias e pacientes envolvidos.

Sua participação envolve os seguintes riscos: você poderá se sentir constrangido (a) ao se deparar com lembranças dolorosas e emoções difíceis relacionadas a Mucopolissacaridose e ao tratamento do (a) seu (sua) filho (a), estando à vontade para desistir da entrevista a qualquer momento. Para isso, por favor envie e-mail para anaguiaMPS@gmail.com ou simone.brasil@unifesp.br solicitando a exclusão dos seus dados coletados. Neste caso, todas as suas informações anteriores serão retiradas do projeto de pesquisa. Sua participação pode ajudar os pesquisadores a entenderem melhor a dinâmica de interação das famílias e as dificuldades enfrentadas no dia a dia, propondo melhorias no cuidado integral e acolhimento aos pacientes e familiares.

Assim, você está sendo consultado (a) sobre seu interesse e disponibilidade de participar dessa pesquisa. Você é livre para recusar-se a participar, retirar seu consentimento ou interromper sua participação a qualquer momento. A recusa em participar não acarretará nenhuma penalidade.

Caso você desista de participar da pesquisa, você poderá solicitar a qualquer momento e sem nenhum prejuízo, a exclusão dos dados coletados. Para isso, por favor envie e-mail para anaguiaMPS@gmail.com, solicitando a exclusão dos seus dados coletados.

Você não receberá pagamentos por ser participante. Todas as informações obtidas por meio de sua participação serão de uso exclusivo para esta pesquisa e ficarão sob a guarda da pesquisadora responsável. Você deverá guardar uma cópia deste Termo e do questionário respondido. (Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD). Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018). Os pesquisadores poderão contar para você os resultados da pesquisa quando ela terminar, se você quiser saber.

Para maiores informações sobre os direitos dos participantes de pesquisa, leia a **Cartilha dos Direitos dos Participantes de Pesquisa** elaborada pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP), que está disponível para leitura no site:

http://conselho.saude.gov.br/images/comissoes/conep/img/boletins/Cartilha_Direitos_Participantes_de_Pesquisa_2020.pdf

Se você tiver qualquer dúvida em relação à pesquisa, você pode entrar em contato com os pesquisadores: Dra. Simone Brasil de Oliveira Iglesias, nos telefones (11) 5576-4848 voip 2912, celular (11) 98156-9795, Departamento de Pediatria – Rua Botucatu, 598, Vila Clementino, CEP 04023-062, São Paulo - SP e e-mail brasiglesiasp@uol.com.br e com a pesquisadora assistente Dra Ana Lúcia Ferreira Guia, celular (+351) 910911396, Faculdade de Medicina – Universidade de Lisboa – Av. Professor Egas Moniz I, CP 1649– 028, Lisboa, Portugal, email: anaguiaMPS@gmail.com e com Regina Próspero do Instituto Vidas Raras, e-mail: vidasrara@vidasraras.org.br, telefone 08000067868. Este estudo foi analisado por um Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) que é um órgão que protege o bem-estar dos participantes de pesquisas. O CEP é responsável pela avaliação e acompanhamento dos aspectos éticos de todas as pesquisas envolvendo seres humanos, visando garantir a dignidade, os direitos, a segurança e o bem-estar dos participantes de pesquisas. Caso você tenha dúvidas e/ou perguntas sobre seus direitos como participante deste estudo ou se estiver insatisfeito com a maneira como o estudo está sendo realizado, entre em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal de São Paulo, situado na Rua Botucatu, 740, 5. andar (sala 557) CEP 04023-900, Vila Clementino, São Paulo/SP, telefones (11) 5571-1062 ou (11) 5539-7162, de segunda a sexta, das 08:00h às 13:00h ou pelo e-mail cep@unifesp.br

Este estudo foi analisado por um Comitê de Ética em Pesquisa (CEP). O CEP é responsável pela avaliação e acompanhamento dos aspectos éticos de todas as pesquisas envolvendo seres humanos, visando garantir a dignidade, os direitos e a segurança de participantes de pesquisa. Caso você tenha dúvidas e/ou perguntas sobre seus direitos como participante deste estudo, ou se estiver insatisfeito com a maneira como o estudo está sendo realizado, entre em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal de São Paulo, situado na Rua Botucatu, 740, CEP 04023-900 – Vila Clementino, São Paulo/SP, telefones (11) 5571-1062 ou (11) 5539-7162, de segunda a sexta, das 08:00 às 13:00hs ou pelo e-mail: cep@unifesp.br.

Se aceitar fazer parte como participante, você deve salvar e/ou imprimir este documento para o caso de precisar destas informações no futuro.

Consentimento do participante

Ao assinalar a opção “Concordo”, a seguir, você declara que entendeu como é a pesquisa, que tirou as dúvidas com o/a pesquisador/a e aceita participar, sabendo que pode desistir em qualquer momento, durante e depois de participar. Você autoriza a divulgação dos dados obtidos neste estudo mantendo em sigilo sua identidade.

Pedimos que guarde este documento nos seus arquivos, e envie uma cópia desse Registro de Consentimento para o meu anaguiaMPS@gmail.com.

Declaração do pesquisador

Declaro que obtive de forma apropriada e voluntária, o Consentimento Livre e Esclarecido deste participante (ou representante legal) para a participação neste estudo. Declaro ainda que me comprometo a cumprir todos os termos aqui descritos.

• Concordo

• Não concordo