

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ

ESCOLA DE CIÊNCIAS DA VIDA

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM BIOÉTICA

ALINE MARAN BROTTTO

VIDAS RARAS:

Narrativas nas trajetórias terapêuticas das famílias

com doenças raras no Brasil

CURITIBA

2021

ALINE MARAN BROTTTO

VIDAS RARAS:

**Narrativas nas trajetórias terapêuticas das famílias
com doenças raras no Brasil**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Bioética. Área de concentração: Bioética, Ciência e Sociedade, da Escola de Ciências da Vida, da Pontifícia Universidade Católica do Paraná, como requisito parcial à obtenção do título de mestre em Bioética.

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Caroline Filla Rosaneli

CURITIBA

2021

Dados da Catalogação na Publicação
Pontifícia Universidade Católica do Paraná
Sistema Integrado de Bibliotecas – SIBI/PUCPR
Biblioteca Central
Luci Eduarda Wielganczuk – CRB – 9/1118

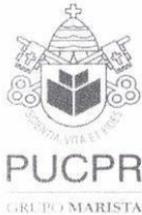
B874v
2021

Brotto, Aline Maran
Vidas raras : narrativas nas trajetórias terapêuticas das famílias com doenças raras no Brasil / Aline Maran Brotto ; orientadora: Caroline Filla Rosaneli. – 2021.
118 f. : il. ; 30 cm

Dissertação (mestrado) – Pontifícia Universidade Católica do Paraná, Curitiba, 2021
Inclui bibliografias

1. Bioética. 2. Doenças raras. I. Rosaneli, Caroline Filla. II. Pontifícia Universidade Católica do Paraná. Programa de Pós-Graduação em Bioética. III. Título.

CDD 20. ed. – 174.9574



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ
ESCOLA CIÊNCIAS DA VIDA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM BIOÉTICA

ATA DE SESSÃO PÚBLICA DE DEFESA DE DISSERTAÇÃO DE MESTRADO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM BIOÉTICA

DEFESA DE DISSERTAÇÃO Nº10/2021
ÁREA DE CONCENTRAÇÃO: Bioética

Em sessão pública às catorze horas do dia 30 de junho do ano de dois mil e vinte e um, via plataforma Zoom <https://zoom.us/j/98985304869?pwd=dmVFQ0ZadVRPZS8vUndtc2h1SjNkZz09> realizou-se a sessão pública de Defesa da Dissertação “**Vidas raras: narrativas nas trajetórias terapêuticas das famílias com doenças raras no Brasil**” apresentada pela aluna **Aline Maran Brotto** sob orientação da Professora Doutora Caroline Filla Rosaneli como requisito parcial para a obtenção do título de **Mestre em Bioética**, perante uma Banca Examinadora composta pelos seguintes membros:

Professora Doutora Caroline Filla Rosaneli
Presidente (PUCPR)

Professor Doutor José Eduardo de Siqueira
Membro interno (PUCPR)

Professor Doutor Rui Fernando Pilotto
Membro externo (UFPR)

Professora Doutora Carla Corradi Perini
Suplente

Início: 14 horas **Término:** 16 horas.

Conforme as normas regimentais do Programa de Pós-Graduação em Bioética da Pontifícia Universidade Católica do Paraná o trabalho apresentado foi considerado **aprovado**.

A aluna está ciente que a homologação deste resultado está condicionada: (I) ao cumprimento integral das solicitações da Banca Examinadora, que determina um prazo de 60 dias para ao cumprimento dos requisitos; (II) entrega da dissertação em conformidade com as normas especificadas no Regulamento do PPGB/PUCPR; (III) entrega de documentação necessária para elaboração do Diploma.

Aluna: **Aline Maran Brotto**

Professor Doutor Mario Antonio Sanches
Coordenador do Programa de Pós-Graduação em Bioética

Dedico a Deus, a meus pais, irmãos e a toda a comunidade que emanou carinhosamente pensamentos bons para com este trabalho que se tornou parte de minha vida profissional e pessoal.

AGRADECIMENTOS

Agradecer é um lindo gesto que podemos fazer àqueles que estiveram de alguma forma presentes nessa trajetória, e existem muitos a serem lembrados. Como estudante de mestrado em um período no qual se instaurou uma pandemia, muitas coisas precisam ser lembradas, uma delas é perceber quem esteve do seu lado. Nesse caso, tenho gratidão imensa pela minha família, que me incentivou, me acolheu e de alguma forma esteve junto de muito do que foi escrito aqui, principalmente meus pais, Cleusa e Dirceu. Não poderia deixar de mencionar que meu pai teve diagnóstico de uma doença rara após um pouco mais de um semestre do mestrado, o que me faz pensar que nada é por acaso. Meus pais, meu grande orgulho e exemplo de companheirismo e de cuidado, não existem palavras para expressar o quão inspiradores são. Aos meus irmãos, que estiveram do meu lado, apoiando e alimentando essa linda família que somos, mais do que nunca, olhar para quem está ao lado é imprescindível.

Agradeço aos meus professores ao longo da vida, desde o início do meu processo acadêmico. A vocês, todo o meu respeito e afeto; apenas com vocês teremos um mundo melhor. Aos professores do Programa de Pós-graduação em Bioética, agradeço por todo o cuidado e inspiração. Considero esse momento como um amadurecimento muito grande em minha vida, construindo aprendizagens em diversas esferas: pessoais, profissionais e acadêmicas. Minha gratidão também ao coordenador do curso, professor Mário Sanches, pois deixo o mestrado com a certeza de que aprendi com sua imensa sabedoria. Agradeço de maneira singela ao professor Thiago Rocha da Cunha, que me acolheu no início do mestrado e fez a ponte com uma grande inspiração, a minha orientadora, Caroline Filla Rosaneli. Minha querida professora, tive muitos aprendizados com você. O mundo precisa de mais cuidado coletivo, e isso com certeza ouvi e vivi em suas palavras e orientações. Grata por todas as oportunidades e pela confiança que sempre senti sendo sua orientanda.

Meu respeito, amor e dedicação a todas as pessoas e famílias com doenças raras. Com certeza estarei nessa luta por toda a vida, com muito orgulho, para trazer um pouco de luz a todos que por mim passarem. Enfim, a todas as pessoas que participaram de algum momento da vida desse projeto, meus sinceros agradecimentos.

Agradeço a Deus, só Ele sabe os obstáculos e as bênçãos que tive nessa trajetória!

Nesse momento, mais do que nunca, creio que devemos buscar ser luz por onde passamos. Que a minha vida possa ser um raio de luz na vida daqueles que eu encontrar.

“As grandes conquistas da humanidade foram obtidas conversando,
e as grandes falhas pela falta de diálogo”.

Stephen Hawking

RESUMO

Atualmente existem em torno de 300 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara no mundo. Essas doenças são progressivas, degenerativas e podem ser fatais, afetando em sua maioria crianças, a partir de um itinerário terapêutico na maior parte das vezes longo e angustiante. Quando se discute esse tema, deve-se pensar em quem acompanha e cuida das pessoas, ou seja, o cuidador primário, e, da mesma forma, como a sociedade acolhe a pessoa e família com doença rara. Os cuidadores familiares e as pessoas com doenças raras vivenciam uma realidade complexa, repleta de vulnerabilidades. Portanto, o objetivo deste estudo é analisar, sob o ponto de vista bioético, as vulnerabilidades nas trajetórias terapêuticas do cuidador familiar e pessoa com doenças raras no Brasil. A dissertação é constituída por cinco artigos, organizados em capítulos, os quais se utilizam de revisão integrativa e pesquisa de campo por meio de análises qualitativas e quantitativas. Percebem-se os tipos de vulnerabilidade presentes nas narrativas dos cuidadores familiares, assim como o vasto caminho que a academia e a sociedade necessitam percorrer para proteger contra a violação dos direitos humanos dessa população. Conclui-se que é de extrema importância cuidar de quem cuida, para além de redes de apoio e políticas públicas, fazendo-se necessário cuidar da saúde mental de quem assume a responsabilidade do cuidado e de quem acolhe essa população em todo o itinerário terapêutico. São mais de 13 milhões brasileiros com doenças raras, além da família deles, e a equipe profissional que necessita ser acolhida para poder acolher, pois são protagonistas importantes dessas histórias.

Palavras-chave: Doenças raras, bioética, vulnerabilidades, proteção, narrativas.

ABSTRACT

Currently there are around 300 million people with some type of rare disease in the world. These diseases are progressive, degenerative and can be fatal, affecting mostly children, from a therapeutic itinerary that is most often long and distressing. When discussing rare diseases, one should think about who accompanies and takes care of people, that is, the primary caregiver, as well as how society welcomes the person and family with a rare disease. Family caregivers and people with rare diseases experience a complex reality, full of vulnerabilities. Therefore, the aim of this study is to analyze from a bioethical point of view how vulnerabilities in the therapeutic trajectories of family caregivers and people with rare diseases in Brazil. This dissertation consists of five articles, organized into chapters, which use integrative review and field research through qualitative and quantitative analyses. The types of vulnerability present in the narratives of family caregivers can be seen, as well as the vast path that academia and society need to take to protect the violation of human rights in this population. It is concluded that it is extremely important to take care of the caregiver, in addition to support networks and public policies, making it necessary to take care of the mental health of those who take responsibility for the care and of those who welcome this population throughout the therapeutic itinerary. There are more than 13 million Brazilians with rare diseases, in addition to their families, and the professional team that needs to be welcomed to be able to receive them, because they are important protagonists of these stories.

Keywords: Rare diseases, bioethics, caregiver, vulnerabilities, protection psychology, narratives.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Quadro 1 – Artigos selecionados para o estudo, distribuídos por título, autor, ano e periódico	29
--	----

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

Apae	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
Conitec	Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS
Covid-19	<i>Corona Virus Disease</i>
CNB	<i>Comitato Nazionale per la Bioetica</i>
DSM	Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais
DUBDH	Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos
ELA	Esclerose lateral amiotrófica
DR	Doenças raras
Eurordis	European Rare Diseases Organisation
OMS	Organização Mundial da Saúde
ONU	Organização das Nações Unidas
PCDT	Protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas
PUCPR	Pontifícia Universidade Católica do Paraná
RAS	Redes de Atenção à Saúde
SUS	Sistema Único de Saúde
Unesco	Organização das Nações Unidas para a Educação, Ciência e Cultura

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.	13
2. PRODUÇÃO CIENTÍFICA.	17
3. ARTIGO 1 – Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa.	18
4. ARTIGO 2 – Olhar bioético nas vulnerabilidades coletivas das doenças raras 41	
5. ARTIGO 3 – E a história do cuidador, quem conta? Narrativas dos cuidadores familiares nas doenças raras no Brasil.	64
6. ARTIGO 4 – Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras.	79
7. ARTIGO 5 – Direitos humanos nas doenças raras: (in)capacidades do Estado.	93
8. CONCLUSÃO.	106
9. APÊNDICE	111

INTRODUÇÃO

Antes de iniciar os apontamentos técnicos que nortearam a construção dos capítulos e artigos desta dissertação, particularmente é relevante ressaltar uma grande inspiração para escrever e lutar pelos direitos das pessoas com doenças raras. Tais direitos são descritos de maneira legal, mas também em relação ao trato e cuidado que envolve outras profissões, que não a dos juristas. Depois de alguns meses de ingresso no mestrado, meu pai foi (após alguns anos) diagnosticado com uma doença rara chamada esclerose lateral amiotrófica (ELA). Conforme pontuado em um dos capítulos, a descoberta de uma doença rara gera luto, e o termo *luto* é coerente, pois engloba a morte da saúde perfeita, e muitas vezes conseguimos observar os cinco estágios do luto nesse processo. Particularmente, consegui observar em minha própria família esse caminho que a morte da saúde perfeita realizou. Nesse momento (abril de 2021), com um ano e sete meses de ELA, meu pai vivenciou junto com sua cuidadora primária, minha mãe, muitos momentos fortes e importantes para a manutenção da saúde.

Como filha, foi possível vivenciar dores emocionais de pousar no hospital com ele, à espera de resultados de exames, bem como observar sua força em realizar outros, cada vez mais incômodos e invasivos. Nesse processo, foi possível conhecer profissionais atenciosos – realmente o agradecimento dado a eles era verdadeiro e não cabível em palavras –, mas, infelizmente, por outro lado, também lidamos juntos com os que não o acolheram, e, sim, provocaram sofrimento desnecessário no momento.

Essas poucas reflexões trazidas de uma vivência pessoal motivaram e nortearam uma força ainda maior em escrever e falar sobre a importância de se conhecerem doenças raras – mais do que isso, como tratar o que não tem cura, como cuidar daquele que sofre, minimizando a exposição a vulnerabilidades e ouvindo o que ele tem a dizer, não necessariamente pelas palavras vocais. Portanto, a construção destes capítulos são uma relação entre vivência técnica, pessoal, social e comunitária.

Em cada capítulo/artigo combinou-se uma área à qual ele foi direcionado, tanto para gerar conhecimento científico em diferentes atuações profissionais do setor de saúde quanto para acolher também a comunidade geral. As abordaram constituíram também uma reflexão voltada a grupos do Direito, que muitas vezes possuem a capacidade de participar da luta pelas liberações dos planos de saúde e acesso a medicações e equipamentos específicos nas doenças raras à luz da bioética.

Sob um viés bioético, buscou-se nesta dissertação dialogar e criar pontes entre contextos das doenças raras à luz da bioética da proteção e da bioética narrativa, majoritariamente. A bioética da proteção busca colocar em prática aspectos que salvaguardam populações suscetíveis ou em vulneração como essência basilar. O princípio da proteção constitui um dos fundamentos da intervenção, que observa a importância do cuidar ante a integridade física e a patrimonial que geram bem-estar à população em situação de vulnerabilidade. Logo, essa bioética pode ser vista como uma ética da responsabilidade social.

O termo *vulnerabilidade* se relaciona à condição existencial humana, e *vulneração*, por sua vez, se aplica à condição específica de populações em situações contingencialmente adversas. Assim, o vulnerado é considerado aquele que possui uma doença rara e que, portanto, necessita de cuidados específicos ao longo da vida, ao passo que a vulnerabilidade é da ordem do risco de viver algo. Portanto, a bioética da proteção pode abordar um contexto de implicações morais muito relevante, com intervenções que possuem subsídios de valores muito presentes na sua atuação e, assim, promovam e também possam proteger tanto os direitos humanos quanto à saúde, com o intuito de garantir a equidade e evitar a discriminação (HOUAISS; VILLAR, 2001; SCHRAMM, 2017).

A bioética narrativa, por sua vez, observa a fala das pessoas que participam de contextos em que é necessário se formar e informar sobre determinado assunto, como no caso das doenças raras. Ela abarca três ondas: a primeira é voltada para recolher, mediante procedimentos, dados e informações narrativas, como em filmes ou peças para falar sobre bioética; a segunda é epistemológica, ou seja, busca também uma reflexão sobre o papel da história e das escolhas morais; e a terceira é comprometida socialmente e a transformação no espaço em que se está inserido. A transformação social acontece por intermédio da razão narrativa com o *Homo Narrans*, em que é a ideia de uma boa vida é refletida. E isso acontece no ouvir a comunidade e aprender com ela, aí sim existe a narrativa. Logo, é necessário haver: (a) trabalho de campo, com o grupo; (b) coleta de dados e sistematização com o grupo; (c) criação de histórias; e (d) reflexão da história, olhando para quais são as vozes (SANTOS, 1999; ALVES; CALSA; MORELI, 2015; MANCHOLA-CASTILLO, 2017).

A inter-relação entre as bioéticas de proteção e narrativa abraça carinhosamente todo o contexto trazido nos presentes capítulos desta dissertação. Por assim dizer, apresenta-se a ideia geral de cada capítulo, baseado no objetivo de analisar as

vulnerabilidades das trajetórias de vida de pessoas com doenças raras no Brasil sob um olhar bioético.

O primeiro capítulo, **“Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa”**, inicia o compilado de estudos realizados entre bioética e doenças raras e se refere a uma revisão integrativa sobre o cuidado com a saúde mental desses cuidadores. As buscas aconteceram na base de dados Bireme.org e Scielo.org, focando-se textos completos de língua portuguesa, espanhola e inglesa publicados entre 2009 e 2019. Foram analisados 462 artigos, e ao final, 39 responderam inicialmente à pergunta-chave.

“Bioética e o olhar coletivo: uma pesquisa sobre doenças raras” é o título do segundo capítulo. A pesquisa de campo que o constitui foi realizada com 254 cuidadores familiares de pessoas com doenças raras de todo o Brasil, por meio de um questionário misto (Apêndice 1), quantitativo e qualitativo, inserido na plataforma *online Qualtrics* e enviado por meio digital. A técnica de coleta de dados utilizada foi a *snowball sampling*.

O terceiro capítulo, **“E a história do cuidador, quem conta? Narrativas bioéticas sobre os cuidadores familiares de pessoas com doenças raras”**, se refere às narrativas dos cuidadores por meio de uma metodologia de questionário qualitativo em que foram analisadas seis perguntas voltadas à saúde mental deles. Nas questões, essas pessoas pontuaram sobre si mesmas e o modo como descrevem seu autocuidado.

O sentimento de pertencimento e identificação para família e pessoas com doenças raras se ajudam mutuamente, bem como constroem laços de afeto e confiança que podem enfrentar as dificuldades e conflitos encontrados cotidianamente foi a tônica

do quarto capítulo, intitulado **“Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas que possuem uma condição de saúde rara”**. Para a elaboração dele, realizou-se um ensaio teórico, reflexivo e interpretativo de textos que abordam a relação de grupos de apoio e qualidade de vida.

Por fim, o quinto capítulo, **“Direitos humanos nas doenças raras: (in)capacidades do Estado”**, está voltado para os direitos humanos, tendo em vista que a busca por medicamentos órfãos (de alto custo), equipamentos para qualidade de vida e autonomia, garantia de direitos no que tange à saúde pública e à privada, ou seja, a judicialização nas doenças raras, são brevemente descritos.

Vale destacar que em todos os capítulos foi possível fazer relação com a pandemia de Covid-19, que perdurou grande parte do tempo da realização da dissertação.

Um apontamento relevante em relação à parte técnica que engloba a realização do mestrado em bioética diz respeito à criação de um laboratório de doenças raras, denominado Laboratório Raros. Essa iniciativa, que se concretizou em fevereiro de 2021, se deu por meio de esforços conjuntos da autora da presente dissertação e a diretora clínica do Centro de Diagnóstico e Intervenção do Neurodesenvolvimento. Portanto, a premissa do que norteia o cuidado, tanto na vida acadêmica como social, foi colocada em prática. As publicações em revistas, livros e o desenvolvimento de tecnologia, juntamente com a possibilidade de levar à sociedade um pouco do conhecimento para a prática, concretizam a ideia de que a bioética deve criar pontes, nesse caso, entre o teórico e o prático.

A seguir, está elencada a produção científica realizada durante a trajetória do mestrado em Bioética, além do conteúdo da dissertação.

PRODUÇÃO CIENTÍFICA AO LONGO DA TRAJETÓRIA NO MESTRADO

Artigos científicos

1. “O legado ético no enfrentamento da pandemia COVID-19: a sinergia entre a perspectiva global e a identidade regional”. *Revista HOLOS*. Autores: Marta Luciane Fischer, Caroline Filla Rosaneli, Aline Maran Brotto e Lucas Guimarães Pieri. Aceito.
2. “E o mar virou sertão? As vulnerabilidades da seca nas metrópoles”. *Revista Desenvolvimento Regional*. Revista Desenvolvimento Regional em debate. Autores: Marta Luciane Fischer, Caroline Filla Rosaneli, Aline Maran Brotto e Lucas Guimarães Pieri. Aceito.
3. “Doenças raras e barreiras de comunicação: uma análise bioética”. *Revista Bioética y Derecho*. Autoras: Marta Luciane Fischer, Caroline Filla Rosaneli e Aline Maran Brotto. Aceito.

Capítulos de livro

1. “População rural e acesso à saúde em Moçambique: uma análise sobre direitos humanos”. Autores: Domingos Pedro Zina Faz-Ver, Aline Maran Brotto e Caroline Filla Rosaneli. Livro *Bioética, saúde global e meio ambiente*. Submetido.
2. “Deficiências múltiplas no Brasil: bioética em discussão”. Autoras: Aline Maran Brotto, Caroline Filla Rosaneli, Gabrielle Maciel Pereira e Eliana Rezende Adami. Livro *Caminhos do diálogo*. Submetido.
3. “Doença rara na vida adulta e idosa, existe?”. Autoras: Aline Maran Brotto e Caroline Filla Rosaneli. Livro *Caminhos do diálogo*. Submetido.
4. “Inclusão digital e educação universitária”. Autores: Brotto, A. M., Silvia, A., Renk, V. E., Mello, X., Nascimento, C. C., Santo, W. G. M. O. Livro *Caminhos do diálogo*. Submetido.
5. “Direitos humanos e bioética: um olhar para a dependência química gestacional”. Autoras: Aline Maran Brotto e Caroline Filla Rosaneli. Livro *Desafios da saúde mental numa perspectiva bioética* (Curitiba, CRV, 2020, p. 113-126).

ARTIGO 1

Aceito em maio de 2021, na “REVISTA PSICOLOGIA SAÚDE & DOENÇA”.

Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa

Vulnerabilities of family caregivers of patients with rare diseases: an integrative review

Resumo

Atualmente existem em média 300 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara no mundo. Essas doenças são progressivas, degenerativas e podem ser fatais, afetando em sua maioria crianças, a partir de um itinerário terapêutico muitas vezes longo. Quando se discute esse tema, automaticamente deve-se pensar em quem acompanha e cuida desses pacientes, bem como do seu processo de saúde/doença. Os cuidadores familiares e as pessoas com doenças raras vivenciam uma realidade complexa, repleta de vulnerabilidades. O objetivo deste estudo é analisar, sob o ponto de vista bioético, as vulnerabilidades dos cuidadores familiares de pacientes com doenças raras. Trata-se de uma revisão integrativa das bases de dados Bireme.org e Scielo.org, com textos completos, de língua portuguesa, espanhola e inglesa, publicados entre 2009 e 2019. Criou-se um quadro que indica as vulnerabilidades programática, individual, social e moral e compôs-se com as análises de textos selecionados. Percebe-se que a vulnerabilidade programática esteve presente na maior parte dos textos, e a vulnerabilidade moral não foi tão evidenciada no discurso dos cuidadores familiares. Conclui-se que é de extrema importância cuidar de quem cuida; para além de redes de apoio e ações políticas, é necessário cuidar da saúde mental de quem assume a responsabilidade do cuidado.

Palavras-chave: Doenças raras, vulnerabilidades, psicologia, bioética, acesso à saúde, saúde mental.

Em todo o mundo, há aproximadamente 300 milhões de pessoas que vivem hoje com uma patologia considerada rara, ou seja, 4% da população mundial. Ao pensar sobre as doenças raras de maneira coletiva – e não as especificidades que compõem

esse termo de doenças raras (no plural) ou mesmo doenças genéticas –, deve-se refletir sobre a atuação das políticas públicas eficazes nos níveis global e nacional, para assim haver maior empenho em melhorar a qualidade de vida dessa população. Uma doença é considerada rara quando não afeta mais de cinco pessoas em um grupo de 10 mil. Sabe-se também que o número de doenças raras que permeiam por volta de 6 a 8 mil variações pode não ser fidedigna com a realidade, derivado do motivo de inúmeras doenças raras não serem rastreáveis nos sistemas de saúde ou não terem um diagnóstico preciso. Em média, 30% das pessoas com doenças raras morrem antes de completar 5 anos de idade; 75% delas afetam crianças e 80% têm origem genética. As doenças raras geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e muitas vezes fatais (OMS, 2018; EURODIS, 2020).

O próprio termo *doença rara* (DR) traz consigo a designação de raridade, ou seja, de algo que é infrequente, que foge à norma, marcando de modo muito particular a vida das pessoas que a vivenciam ou convivem com ela. Tal raridade resulta em consequências que agravam não apenas as situações biológicas relacionadas aos diagnósticos tardios, longos tempos de espera, atendimentos inadequados às necessidades, mas também se revela no corpo, implica olhares furtivos, contatos evitados, oportunidades perdidas, gera estigma, cria vidas escondidas, cotidianos que giram em volta da doença (BARCHIFONTAINE, ZOBOLI, 2003; BRASIL, 2014).

A Organização Mundial da Saúde (OMS, 2018) aponta que os transtornos mentais atingem uma em cada quatro famílias que possuem pessoas com algum tipo de doença. Tais consequências atingem não apenas quem adoece, mas o núcleo da família como um todo, com acentuamento ao familiar cuidador (CARDOSO; GALERA; VIEIRA, 2012).

A família é o grupo primário no qual o ser humano está inserido, assim a dinâmica que ela constrói em decorrência da doença rara de um filho é específica para cada uma. António (2010) e Machado (2009) apontam que existe uma mútua relação entre a saúde e a família, e isso acaba por influenciar investigações de todas as especialidades nesse campo da saúde/doença.

Quando se refere a cuidadores, existem algumas distinções entre quem são: os informais, que podem ser familiares ou uma pessoa amiga, conhecida, que se dispõe ao ato de cuidar; e os profissionais que possuem formação para o cuidado específico da pessoa (um enfermeiro ou um técnico de enfermagem, por exemplo). Entre os cuidadores formais e informais, há os que ocupam o papel de cuidador principal e que

se responsabilizam pelos cuidados na maior parte do tempo; já os secundários auxiliam conforme o que o principal orienta (BRASIL, 2012).

Ao se analisar o ambiente social familiar e suas interações, é possível observar que existem inúmeras mudanças de comportamento por parte da família para poder suprir a demanda que a doença traz consigo. Vale ressaltar ainda que aspectos específicos culturais influenciam a relação da família com a doença; a dor de um membro tende a evocar a dos familiares (MCGOLDRICK, 2003; DIAS *et al.*, 2011).

Existe uma característica no meio familiar, que após o diagnóstico, vem a procura pela responsabilização da doença. Logo cresce uma variância de sentimentos, sensações e sintomas, tendo por base a culpa, a inutilidade, a depressão e a ansiedade sobre a idealização de uma criança perfeita. É interessante perceber as características psicológicas da relação entre família e doença mediante o desenvolvimento das funções que cada membro familiar desempenha. Por vezes, sentimentos negativos permanecem, pois não há um espaço para falar a respeito do impacto que a doença traz no núcleo da família (OLIVEIRA *et al.*, 2016; KUBLER-ROSS, 2009; MACHADO, 2009).

Nesse contexto, a atenção deste estudo será voltada ao cenário das pessoas com doenças raras – estas são definidas pelo número da sua ocorrência e pelo significado estatístico da sua incidência na população. O fato de serem raras pode implicar o aumento significativo da vulnerabilidade dos indivíduos com a doença, mas também suas famílias, em que os diagnósticos tardam, os exames, as consultas e as opiniões se multiplicam, as respostas são inadequadas, as necessidades não são atendidas e a urgência do cuidado contrasta com o tempo longo da espera. Diante disso, a proteção dos indivíduos quanto às vulnerabilidades e ao itinerário terapêutico é uma fortaleza que garante o prognóstico da doença e o respeito ao direito à vida. Não são raras as demandas judiciais para conseguir acesso a benefícios de direitos, como a medicação de alto custo para os pacientes que necessitam dela com vistas a melhor qualidade de vida ou seu prolongamento (BARBOSA; PORTUGAL, 2018; ALVES *et al.*, 2007).

Segundo a Declaração Universal de Bioética e Direitos Humanos (UNESCO, 2005), a vulnerabilidade humana é um princípio ético que deve ir além do discurso bioético. Todos devem falar e agir acerca dessa condição de vulnerabilidade (carência, necessidade, impossibilidade de responder com os próprios recursos a dada demanda que vive e por ela se é afetado), de vulnerados (o que foi agredido, seja por ações ou palavras, seja pela falta delas) e das situações de vulneração (ação de vulnerar algo ou alguém) (SCHRAMM, 2003).

A vulnerabilidade é um conceito extremamente importante que ganha mais atenção no relatório de Belmont (THE NATIONAL COMMISSION FOR THE PROTECTION OF HUMAN SUBJECTS OF BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH, 1979), em que se discute que não se trata de um princípio, mas de um conceito que deve ser analisado em todos os elos possíveis, pois todas as pessoas estão em condição possível de vulnerabilidade. Logo, existe a possibilidade de que uma doença rara (por exemplo) se desenvolva em qualquer organismo, já que é sindrômico (possui causas, fatores ou condições diversas) e, portanto, elas necessitarão que cuidados que o acesso à saúde é definitivamente salutar. A permeabilidade do acesso aos cuidados de pessoas com doenças raras é um itinerário complexo e abrange diversas vulnerabilidades devido ao tempo dispendido até o diagnóstico conclusivo e a terapia adequada às intercorrências ao longo da doença. Existe a necessidade deste estudo se ampliar na busca e entendimento das vulnerabilidades que pessoas com doenças raras e suas famílias passam cotidianamente (BARBOSA; PORTUGAL, 2018; ALVES *et al.*, 2007).

A bioética traz consigo um arcabouço teórico e metodológico adequados para proporcionar significativos impactos nos enfrentamentos de temas persistentes e emergentes; sendo assim, auxilia no complexo diálogo, aprimoramento e consolidação dos direitos humanos e da justiça social (UNESCO, 2005).

O debate ético dentro de diversas situações que desprotegem o direito humano à vida digna com saúde deve se pautar no olhar interdisciplinar da bioética, pois este é essencial para contemplar o aspecto social, biológico, sanitário, jurídico e econômico envolvido na temática (BRASIL, 2014; CARVALHO; ROCHA, 2013).

Sob a ótica da bioética, entende-se que o respeito e incentivo à liberdade individual de tomada de decisão é adicionada mediante os princípios da solidariedade, da justiça, da equidade e da responsabilidade, reforçando a necessidade de proteção dos mais desfavorecidos, vulneráveis ou vulnerados, conforme menciona Fortes (2011). Isso porque a ética que defende a dignidade de todos deve ter como prioridade a defesa dos mais frágeis (SANCHES, 2004).

A luta diária de pacientes com doenças raras e de seus familiares nos permite refletir sobre suas fragilidades e buscar de forma científica o apoio e auxílio à garantia dos direitos humanos, inerente a todos, independentemente da condição em que se encontrem (BARBOSA; PORTUGAL, 2018).

Associando a importância da bioética nas questões voltadas às doenças raras, alguns autores destacam que essa atenção se torna importante por se tratar de pacientes frágeis, vulneráveis e marginalizados, com diferentes dificuldades de representação em instituição que os atenda adequadamente (GUEDES, 2012), ou ainda sem um tratamento ideal, fazendo com que a assistência que lhes seria de direito se torne fragmentada e insuficiente. A descoberta de uma doença rara, seja em uma criança, seja em um adulto, afeta não somente o paciente, mas a família como um todo, tornando-os marginalizados e psicológica, social, cultural e economicamente vulneráveis (EURODIS, 2005).

Por se fundamentar em uma visão macro, ampliada e seguramente comprometida com a dimensão social, a bioética, bem como seus referenciais, deve ser incorporada nos processos de definição das políticas públicas, contribuindo na construção de sociedades mais justas e que garantam os direitos humanos das pessoas com doenças raras. Nesse sentido, questões éticas relacionadas a problemas que compreendem a existência humana submetida a riscos de vulneração, privações ou conflitos em saúde pública que venham a romper o princípio de justiça e da dignidade humana estão envoltos neste estudo (CARVALHO, 2013; UNESCO, 2005).

Tom Beauchamp e James Childress (2002) reforçaram a ideia de vulnerabilidade com o indivíduo ou grupo de pessoas quando ambos necessitam que o princípio de autonomia seja cumprido, e para tal são de suma importância rigor e cuidado com o outro. Logo, a autonomia, nomeada como mantenedora das perspectivas, que possibilitam uma decisão para agir por meio dos valores e crenças pessoais, bem como proporcionando a capacitação do indivíduo para agir autonomamente, é fundamental para que haja maior qualidade de vida, e esta, com dignidade (BEAUCHAMP; CHILDRESS, 2002).

Para podermos olhar para a autonomia e capacitação prática, é importante compreender qual é o nível socioeducacional da família cuidadora, pois isso causa interferência no que tange à vulnerabilidade da pessoa com doença rara, seu cuidador e sua família de forma geral. O nível educacional baixo, juntamente com a renda familiar – ou falta desta –, podem ocasionar inúmeras dificuldades que se relacionarão diretamente com o tratamento e acompanhamento da saúde da família com doença rara. Quando há esclarecimento sobre a doença – e se pontua que o esclarecimento é até onde o sujeito quer saber sobre ela ou o que precisa saber para um tratamento coerente –, mudanças podem acontecer, como questões de ansiedade e estresse, que tendem a

diminuir, bem como a relação harmônica com uma equipe médica/terapêutica com conhecimento. A bioética de proteção busca olhar, acolher e fortalecer a proteção da qualidade de vida e da saúde do cuidador familiar, preocupando-se com os princípios da responsabilidade e autonomia que o cuidador possui (GUIMARÃES; MIRANDA; TAVARES, 2009; SCHRAMM, 2003).

Falar sobre doenças raras implica se referir a saúde e, por sua vez, leva-se a olhar para as políticas públicas que devem ser construídas e fortalecidas pela comunidade. Ao se observarem as práticas sanitárias, é salutar que haja transdisciplinaridade e que ela possa se comunicar entre as diversas ciências (ciências da vida, saúde, humanas e ciências sociais), bem como a biotecnologia. Logo, devem caminhar de mãos dadas, buscando trabalhar em prol da dignidade e esquivando-se do sofrimento evitável, respeitando, portanto, a autonomia do indivíduo e coletivamente, proporcionando bem-estar e qualidade de vida sem discriminação (SCHRAMM, 2003, 2017).

Ante o exposto, o objetivo deste artigo é analisar, sob o ponto de vista bioético, as vulnerabilidades dos cuidadores familiares de pacientes com doenças raras.

MÉTODO

A presente artigo de revisão integrativa tem por objetivo responder à pergunta sobre o cuidado com a saúde mental dos cuidadores familiares de pessoas com doenças raras. As buscas se deram na base de dados Bireme.org e Scielo.org, focando textos completos, de língua portuguesa, espanhola e inglesa, publicados entre 2009 e 2019. Textos duplicados e em outro idioma que não português, espanhol e inglês foram desconsiderados. Ao total, foram analisados 462 artigos, dos quais 53 respondiam inicialmente à pergunta. Após exame mais aprofundado que mostrava oito textos incompletos e cinco duplicados, chegou-se ao resultado de 39 artigos que responderam à pergunta inicial. As buscas dos termos nas plataformas aconteceram com o termo “doenças raras” + “vulnerabilidade, relações familiares, empatia, acesso de serviços em saúde, avaliação em saúde, respeito, justiça social, cuidadores, saúde mental, atenção primária” ou como “doenças genéticas cuidadores” e ainda como “*rare diseases caregivers*”. Os textos podem ser analisados no Quadro 1, que explicita título, autor, data de publicação, vulnerabilidades encontradas no discurso do artigo e um recorte analítico dos principais pontos que o autor destaca no texto.

Para as análises das vulnerabilidades, utilizaram-se as propostas conceituais de Ayres et al (2006) e Sanches, Mannes e Cunha (2018).

RESULTADOS

O Quadro 1 explicita a vulnerabilidade programática, a social, a individual e a moral. A partir delas, foi possível analisá-las de acordo com alguns grupos temáticos pesquisados, os quais estão especificados na discussão deste artigo e divididos em: questões que envolvem profissionais; medicação e outros custos; relação familiar; suporte no tratamento; e informação. O quadro também evidencia a variância da publicação dos autores, isto é, se eles se repetem, bem como título dos artigos lidos, autores e ano de publicação, que compõem a revisão integrativa deste estudo, e as suas vulnerabilidades.

Quadro 1. Artigos selecionados para o estudo distribuídos por título, autor, ano e periódico.

Nº	TÍTULO	AUTOR	PERIÓDICO/ ANO	TIPO DE VULNERABILIDADE
1	Challenges of caring for a patient with a rare disease – as demonstrated by Cornelia de Lange Syndrome	Wierzba, J.; Mazurkiewicz-Bełdzińska, H.; Jablonska-Brudło, J.; Potaż, P.; Banach, P.	<i>Development al Period Medicine</i> , v. 19, n. 4, p. 511-515, 2015	Programática, social
2	Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas	Luz, S. G.; Silva, M. R. S.; DeMontigny, F.	<i>Acta Paulista de Enfermagem</i> , v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015	Individual, social, programática
3	Dermatomiosite juvenil – papel do médico de família	Loio, M.; Salgueiro, A.; Cruz, H.	<i>Revista Brasileira de Medicina de Família e</i>	Programática, individual

	na abordagem de uma doença rara		<i>Comunidade</i> , v. 12, n. 39, p. 1-8, 2018	
4	Aspectos éticos dos testes preditivos em doenças de manifestação tardia	Salles, A. A.	<i>Revista Brasileira de Saúde Materno-Infantil</i> , v. 10, supl. 2, S271-S277, 2010.	Programática, social
5	Parent Recommendations for Family Functioning With Prader-Willi Syndrome: A Rare Genetic Cause of Childhood Obesity	Vitale, S. A.	<i>Journal of Pediatric Nursing</i> , v. 31, n. 1, p. 47-54, 2015	Programática, social, individual
6	We've been through it all together': supports for parents with children with rare trisomy conditions	Bruns, D.; Foerster, K.	<i>Journal of Intellectual Disability Research</i> , v. 55, n. 4, p. 361-369, 2011	Programática, moral, social
7	Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais	Moreira, M. C. N. et al.	<i>Ciência & Saúde Coletiva</i> , v. 24, n. 10, p. 3673-3682, 2019	Social, moral, individual
8	Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil	Iriart, J. A. B.; Nucci, M. F.; Muniz, T. P.; Viana, G. B.; Aureliano, W. A.; Gibbon, S.	<i>Ciência & Saúde Coletiva</i> , v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019	Social, programática
9	Necessidades prioritárias referidas por	Luz, G. S.; Silva, M. R. S.; DeMontigny, F.	<i>Texto Contexto Enfermagem</i> ,	Social, moral, individual

	famílias de pacientes com doenças raras		v. 25, n. 4, 2016	
10	Dificuldades no diagnóstico e tratamento de doenças raras de acordo com a percepção de pacientes, familiares e profissionais de saúde	Lopes, M. T.; Koch, V. H.; Sarrubbi-Junior, V.; Gallo, P. R.; Carneiro-Sampaio, M.	<i>Ciência & Saúde Coletiva</i> , v. 24, n. 10, 2019	Individual, programática
11	Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração	Aureliano, W. A.	<i>Ciência & Saúde Coletiva</i> , v. 23, n. 2, p. 369-379, 2018	Individual, programática, social
12	O associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras	Barbosa, R. L.; Portugal, S.	<i>Ciência & Saúde Coletiva</i> , v. 23, n. 2, p. 417-430, 2018	Social, programática
13	Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany	Babac, A. et al.	<i>BMC Health Services Research</i> , v. 18, n. 1, 2018	Social, programática
14	Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life	Mori, Y.; Downs, J.; Wong, K.; Anderson, B.; Epstein, A.; Leonard, H.	<i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> , v. 12, n. 16, 2017	Individual, social

15	Perceived Benefits and Factors that Influence the Ability to Establish and Maintain Patient Support Groups in Rare Diseases: A Scoping Review	Delisle, V. C.; Gumuchian, S. T.; Rice, D. B.; Levis, A. W.; Kloda, L. A.; Körner, A.; Thombs, B. D.	<i>Patient</i> , v. 10, n. 3, p. 283-293, 2016	Social
16	Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy	Silibello, G.; Vizziello, P.; Gallucci, M.; Selicorni, A.; Milani, D.; Ajmone, P. F.; Rigamonti, C.; De Stefano, S.; Bedeschi, M. F.; Lalatta, F.	<i>Italian Journal of Pediatrics</i> , v. 42, n. 1, 2016	Social, programática
17	Providing family-centred care for rare diseases in maternity services: Parent satisfaction and preferences when dysmelia is identified	Johnson, J.; Adams-Spink, G.; Arndt, T.; Wijeratne, D.; Heyhoe, J.; Taylor, P.	<i>Women Birth</i> , v. 29, n. 6, e99-e104, 2016	Social, programática, individual
18	Avaliação do impacto da fenilcetonúria e seu tratamento na qualidade de vida de pacientes e pais de sete países europeus	Bosch, A. M.; Burlina, A.; Cunningham, A.; Bettiol, E.; Moreau-Stucker, F.; Koledova, E.; Benmedjahed, K.; Regnault, A.	<i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> , v. 10, n. 80, 2015	Individual, social, moral
19	Emotional Experiences Among Siblings of Children With Rare Disorders	Haukeland, Y. B.; Fjermestad, K. W.; Mossige, S.; Vatne, T. M.	<i>Journal of Pediatric Psychology</i> , v. 40, n. 7, p. 712-720, 2015	Individual, social, programática
20	"She came out of mum's tummy the wrong way". (Mis)conceptions among siblings of	Vatne, T. M.; Helmen, I. O.; Bahr, D.; Kanavin, O.; Nyhus, L.	<i>Journal of Genetic Counseling</i> , v. 24, n. 2, p.	Social, programática, individual

	children with rare disorders		247-258, 2015	
21	Qualidade de vida relacionada à saúde de crianças com diagnóstico raro, satisfação dos pais com a vida e associação entre os dois	Johansen, H.; Dammann, B.; Andresen, I. L.; Fagerland, M. W.	<i>Health and Quality of Life Outcomes</i> , v. 11, n. 152, 2013	Individual, programática, moral e social
22	Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support	Matilda, A.; Elliot, E. J.; Zurynski, Y. A.	<i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> , v. 8, n. 22, 2013	Programática
23	Desafiando perfis de sintomas de condições limitantes da vida em crianças: uma pesquisa com profissionais e famílias	Malcolm, C.; Forbat, L.; Anderson, G.; Gibson, F.; Hain, R.	<i>Acta Paediatrica</i> , v. 1, n. 9, p. 985-992, 2012	Individual, programática, social
24	Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde	Soares, J. L.; Araújo, L. F. S.; Bellato, R.	<i>Sociedade & Saúde</i> , v. 25, n. 4, p. 1017-1030, 2016	Individual, programática, social
25	The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study	Pelentsov, L.; Fielder, A. L.; Esterman, A. J.	<i>Journal of Pediatric Nursing</i> , v. 31, n. 3, e207-218, 2016	Social, programática
26	Percepções da família da criança com doença crônica frente às relações com	Baltor, M. R. R.; Matos, A. P. K.; Wernet, M.; Ferreira, N. M. L. A.; Dupas, G.	<i>Revista da Escola de Enfermagem USP</i> , v. 47,	Individual, programática, social

	profissionais da saúde		n. 4, p. 808-814, 2013	
27	"It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease	Currie, G.; Szabo, J.	<i>Child: Care, Health and Development</i> , v. 45, n. 1, p. 96-103, 2019	Social, programática, individual
28	Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals	Lopes, M. T.; Koch, V. H.; Sarrubbi, J. V.; Gallo, P. R.; Carneiro-Sampaio, M.	<i>Clinics</i> , v. 73, e68, 2018	Individual, programática e social
29	Engaging Patients and Caregivers Managing Rare Diseases to Improve the Methods of Clinical Guideline Development: A Research Protocol	Khodyakov, D. et al.	<i>JMIR Research Protocols</i> , v. 6, n. 4, e57, 2017	Social, programática
30	Caregivers of patients with frontotemporal lobar degeneration: a review of burden, problems, needs, and interventions	Nunnemann, S.; Kurz, A.; Leucht, S.; Diehl-Schmid, J.	<i>International Psychogeriatrics</i> , v. 24, n. 9, p. 1368-1386, 2012	Individual, programática, social
31	Doença genética na família: trajetórias e experiências em	Franciscatto, L. H. G.; Silva, M. R. S.; Santos, A. M.;	<i>Escola Anna Nery</i> , v. 24, n. 1, 2020	Individual, social, programática

	serviços públicos de saúde	Oliveira-Netto, A. M.; Salvador, K.		
32	Teste do pezinho: percepção das gestantes nas orientações no pré-natal	Silva, M. P. C.; Contim, D.; Ferreira, L. A.; Marqui, A. B. T.	<i>Revista Brasileira de Saúde Materno-Infantil</i> , v. 17, n. 2, p. 299-305, 2017	Individual, social, programática, moral
33	Conhecimento das puérperas sobre o teste do pezinho	Arduini, G. A. O.; Balarin, M. A. S.; Silva-Grecco, R. L.; Marqui, A. B. T.	<i>Revista Paulista de Pediatria</i> , v. 35, n. 2, p. 151-157, 2017	Programática, social
34	Decisões reprodutivas e triagem neonatal: a perspectiva de mulheres cuidadoras de crianças com doença falciforme	Guedes, C.	<i>Ciência & Saúde Coletiva</i> , v. 17, n. 9, p. 2367-2376, 2012	Programática
35	A concepção de família e religiosidade presente nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas	Martins, A. J.; Cardoso, M. H. A.; Llerena Júnior, J. C.; Moreira, M. C. N.	<i>Ciência & Saúde Coletiva</i> , v. 17, n. 2, p. 545-553, 2012	Individual
36	Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber	Leão, L. L.; Aguiar, M. J. B.	<i>Jornal de Pediatria</i> , v. 84, n. 4 (Supl.), S80-S90, 2009	Programática, social
37	Decisões de planejamento familiar para pais de crianças com uma condição genética rara:	Gee, M.; Piercy, H.	<i>Sexual and Reproductive Healthcare</i> , n. 14, p. 1-6, 2017	Programática

	uma revisão do escopo			
38	It's Interpersonal: Family Relationships, Genetic Risk, and Caregiving	Koehly, L. M.	<i>Gerontologist</i> , v. 57, n. 1, p. 32-39, 2017.	Individual, social
39	Concerns of South Korean patients and family members affected with genetic conditions: a content analysis of internet website messages	Kang, H.; McCarthy, V. P.; Leroy, B. S.	<i>Journal of Genetic Counseling</i> , v. 19, n. 3, p. 280-295, 2010	Programática

Fonte: as autoras.

DISCUSSÃO

Ayres et al (2006) pontua três tipos de vulnerabilidades – a individual, a social e a programática –, que estão sendo analisadas mediante a saúde mental de cuidadores familiares de pessoas com doenças raras. A vulnerabilidade individual compreende aspectos biológicos, emocionais e cognitivos referentes às relações sociais; por sua vez, a social está caracterizada como aspectos culturais, sociais e econômicos que determinam as oportunidades de acesso a bens e serviços; por fim, a programática é referida pelos recursos sociais necessários à proteção do indivíduo a riscos à integridade e ao bem-estar físico, psicológico e social.

Logo, essas vulnerabilidades podem combinar-se nesses três elementos, pois irá haver uma variação mediante as experiências de cada pessoa, seu ambiente, seu estilo de vida, sua cultura e a maneira que conseguiram se relacionar com elas. Outra dimensão da vulnerabilidade é a moral, que diz respeito aos problemas que indivíduos e grupos passam por serem de alguma forma excluídos (SANCHES; MANNES; CUNHA, 2018).

A seguir, estão compilados os artigos e correlação com as vulnerabilidades (individual, social, programática e moral).

- 1) Vulnerabilidade individual: existem 25 apontamentos que abordam questões a ela relacionadas, e a maioria está vinculada à relação familiar. Dentro de diversas dimensões que um mesmo artigo busca explicitar, a vulnerabilidade individual aparece em uma média menor do que a vulnerabilidade social e a programática. Quando é possível associá-la com a atuação profissional, encontram-se 3 textos (3, 27 e 32); ao observá-la com um viés da relação familiar, existem 20 textos (2, 4, 5, 7, 9, 10, 11, 14, 17, 18, 19, 20, 21, 23, 24, 26, 31, 32, 35 e 38); e 2 textos (28 e 30) apontam para questões de suporte terapêutico. Pode-se observar estas afirmações nos seguintes textos presentes no Quadro 1.
- 2) Vulnerabilidade social: é possível perceber 39 menções; isso acontece porque os textos possuem não apenas um subtema, o que faz com que possam ser analisados todos os apontamentos do artigo em sua diversidade de vulnerabilidades. Logo, a vulnerabilidade social possui 9 abordagens que envolvem os profissionais de saúde (5, 8, 13, 26, 27, 28, 32, 33 e 36); 5 textos (1, 12, 14, 15 e 28) que pontuam as questões sociais e o uso da medicação; 19 textos (2, 4, 6, 7, 11, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 23, 26, 27, 29, 30, 31, 32 e 38) que se referem à relação familiar e vulnerabilidade; 6 textos (9, 16, 24, 25, 30 e 38) que englobam o suporte terapêutico com um viés social; e 1 texto que trata da vulnerabilidade social e informação. É possível analisar esses textos no Quadro 1.
- 3) Vulnerabilidade programática: é possível perceber 43 menções. Os textos em que podemos observar essa vulnerabilidade possuem conteúdo voltado a questões que envolvem profissionais da saúde (16 textos – 1, 5, 10, 11, 12, 13, 20, 25, 26, 27, 28, 31, 33, 36, 37 e 39); suporte terapêutico (9 textos – 2, 17, 22, 24, 25, 28, 33, 34 e 38); sentimento familiar (16 textos – 3, 6, 8, 16, 19, 20, 21, 23, 24, 26, 27, 28, 30, 31, 32 e 36); custos financeiros (1 texto – 25); e informação sobre doenças raras (1 texto – 29). Pode-se encontrar o conteúdo de vulnerabilidade programática no Quadro 1.
- 4) Vulnerabilidade moral: existem 6 textos, com 9 menções que relacionam essa vulnerabilidade com os eixos estabelecidos nos artigos encontrados nas bases de dados. É possível constatar um menor número de correlações: 1 texto sobre a relação profissional (32); 1 texto sobre a medicação e custos econômicos (9); 6 textos sobre a relação familiar e sua influência na vulnerabilidade moral (6, 7, 9,

18, 21 e 32); e 1 texto sobre suporte terapêutico (6). Esses apontamentos podem ser encontrados no Quadro 1.

Um dado interessante diz respeito aos autores que escreveram 39 artigos mencionados neste estudo. É possível perceber que alguns nomes se repetem, o que mostra que estão constantemente estudando e divulgando trabalhos sobre doenças raras. Constatou-se que 13 autores publicaram duas vezes artigos distintos a respeito do tema de doenças raras em um apanhado de língua inglesa, portuguesa e espanhola entre os anos de 2009 e 2019, como é possível perceber no Quadro 1. Portanto, o estudo acerca dessa temática inclui um grupo de pessoas relativamente amplo, que não necessariamente publica continuamente sobre ela.

A influência que a família exerce na sua relação com a pessoa com doença rara é relevante, pois refere-se a aspectos como o nível social, familiar e econômico, que possuem grande peso na dinâmica do bem-estar da família nuclear (MACHADO, 2009; PAIS-RIBEIRO, 2007; MANO, 2005).

A abordagem teórica sistêmica no que tange ao olhar da psicologia afirma que quando uma pessoa adoece, a família toda adoece em alguma instância, em algum grau. Isso acontece mediante as mudanças, em especial ambientais e emocionais por que ela passa como um todo (SOARES; ARAÚJO; BELLATO, 2016).

Existem algumas características das famílias com uma doença sem cura. A primeira delas diz respeito ao cuidador, e os primeiros cuidadores são os familiares. Existem quatro aspectos comuns às famílias que têm no seu meio pessoas com doenças raras: a) a doença tem a tendência de dominar a vida familiar; b) ocorre o desenvolvimento de relações mais acentuadas entre a pessoa e a família; c) a capacidade de adaptação da família ao exterior diminui; d) as famílias com doentes tendem a isolar-se ou sua rede de contatos é restrita (ALVES *et al.*, 2007; CARDOSO; GALERA; VIEIRA, 2012).

Outro aspecto a ser considerado é o papel ocupado culturalmente pelas mulheres na dinâmica familiar, normalmente associado ao cuidado. Diante do adoecimento, quem assume essa posição normalmente é a mãe. A sobrecarga pode afetar não apenas o lado profissional, mas também os relacionamentos sociais da cuidadora que acaba por negligenciar as próprias necessidades. Isso não isenta os sofrimentos por não ter momentos para si, ou para os demais membros da família, o que pode acarretar a sintomas depressivos, por exemplo (OLIVEIRA *et al.*, 2016; LOPES *et al.*, 2018; FARIA, 2008).

A busca por acompanhamento psicológico por parte dos cuidadores de pessoas com doenças raras é importante no sentido de melhor lidar com sentimentos de frustração, vergonha, culpa e tristeza. Uma rede de apoio é fundamental para ajudar os pais (em especial a mãe) a lidarem com as dificuldades que surgem dia após dia (LOPES *et al.*, 2018).

É salutar discutir sobre doenças raras e a amplitude que essa temática pode alcançar. Quando se relata a respeito de pessoas com doenças raras que perdem habilidades ou capacidades, fala-se sobre um luto, tanto familiar quanto da pessoa doente. Existe um luto da saúde, que pode passar pelo processo de negação, raiva, barganha, depressão e aceitação.

A família, nesse último caso, por mais que não queira, nasce cuidadora quando nasce alguém que demanda ajuda a qual muitas vezes tem um diagnóstico longínquo, o que traz sofrimento e possíveis doenças psicológicas, como ansiedade, por exemplo. Adultos e idosos necessitam que toda a família se adapte junto. Não é uma escolha de quem está doente; existe uma escolha que pode ser feita, é essa é do cuidador familiar que normalmente opta por cuidar. Pode-se dizer que esse cuidador não vê outra solução ou essa é a mais óbvia, ou amorosa; seja ele escolhido pela família para esse papel, seja uma escolha própria, existe uma escolha, essa pessoa escolher cuidar. Todos merecem acolhimento e cuidado, merecem uma vida digna e que possam vivê-la da maneira mais plena possível. O que a bioética e a psicologia podem fazer a respeito dessa temática? Podem olhar as vulnerabilidades, entender as dores e alegrias e em face delas desenvolver uma resolução de conflitos que se mostram no resultado e discussão deste estudo. Em suma, a jornada terapêutica é um caminho que familiares de pessoas com doenças raras e elas mesmas vão trilhar, pois se uma pessoa está doente, toda a sua família adocece e necessita de cuidados.

REFERÊNCIAS

ALVES, L. C. *et al.* A influência das doenças crônicas na capacidade funcional dos idosos do Município de São Paulo, Brasil. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 23, n. 8, p. 1924-1930, 2007. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v23n8/19.pdf>. Acesso em: 6 nov. 2021.

ARDUINI, G. A. O. *et al.* Conhecimento das puérperas sobre o teste do pezinho. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 35, n. 2, p. 151-157, 2017. doi: 10.1590/1984-0462/;2017;35;2;00010

AURELIANO, W. A. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p. 369-379, 2018. doi: 10.1590/1413-81232018232.21832017

AYRES, J. *et al.* Risco, vulnerabilidade e práticas de prevenção e promoção da saúde. In: CAMPOS, G. *et al.* (Orgs.). **Tratado de Saúde Coletiva**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2006. p. 375-417.

BABAC, A. *et al.* Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany. **BMC Health Services Research**, v. 18, n. 1, 2018. doi: 10.1186/s12913-018-2872-9

BALTOR, M. R. R. *et al.* Percepções da família da criança com doença crônica frente às relações com profissionais da saúde. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, v. 47, n. 4, p. 808-814, 2013. doi: 10.1590/S0080-623420130000400006

BARBOSA, R. L.; PORTUGAL, S. O associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p. 417-430, 2018. doi: 10.1590/1413-81232018232.24032017

BEAUCHAMP, T. L.; CHILDRESS, J. F. **Princípios de ética biomédica**. 4. ed. São Paulo: Loyola, 2002.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Coordenação-geral de Atenção Domiciliar. **Caderno de Atenção Domiciliar**. Brasília: Ministério da Saúde, 2012. v. 1.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Saúde mental**. Brasília: Ministério da Saúde, 2019. (Caderno HumanizaSUS). v. 5.

BRUNS, D.; FOERSTER, K. We've been through it all together': supports for parents with children with rare trisomy conditions. **Journal of Intellectual Disability Research**, v. 55, n. 4, p. 361-369, 2011. doi: 10.1111/j.1365-2788.2010.01381.x.

CARVALHO, Luciana Rodriguez Teixeira de. Bioética e suas interfaces na promoção da segurança alimentar e nutricional: análise do programa aquisição de alimentos na visão dos atores-chave na Paraíba-PB. 2013. 121 f., II. Dissertação (Mestrado em Bioética) — Universidade de Brasília, Brasília, 2013.

CARDOSO, L.; GALERA, S. A. F.; VIEIRA, M. V. O cuidador e a sobrecarga do cuidado à saúde de pacientes egressos de internação psiquiátrica. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 25, n. 4, p. 517-523, 2012. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/ape/v25n4/06.pdf>. Acesso em: 6 nov. 2021.

CURRIE, G.; SZABO, J. "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. **Child: Care, Health and Development**, v. 45, n. 1, p. 96-103, 2019. doi: 10.1111/cch.12628

DELISLE, V. C. *et al.* Perceived Benefits and Factors that Influence the Ability to Establish and Maintain Patient Support Groups in Rare Diseases: A Scoping Review. **Patient**, v. 10, n. 3, p. 283-293, 2017. doi: 10.1007/s40271-016-0213-9.

DIAS, A. M. *et al.* Adesão ao regime terapêutico na doença crónica: revisão da literatura. **Millenium**, v. 40, p. 201-219, 2011. Disponível em: <https://revistas.rcaap.pt/millenium/article/view/8228>. Acesso em: 6 nov. 2021.

EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases. **Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority**, 2005. Disponível em: <www.eurordis.org>. Acesso em: 20 set. 2006.

EURORDIS. A voz das pessoas com doenças raras na Europa. 2020. Disponível em: <https://www.eurordis.org/pt-pt>. Acesso em: 6 nov. 2021.

FARIA, H. T. G. **Fatores relacionados à adesão do paciente diabético à terapêutica medicamentosa**. 146 f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2008.

FORTES, P. A. C. A bioética em um mundo em transformação. **Revista Bioética**, v. 19, n. 2, p. 319-327, 2011.

FRANCISCATTO, L. H. G. *et al.* Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde. **Escola Anna Nery**, v. 24, n. 1, e20190128, 2020. doi: 10.1590/2177-9465-ean-2019-0128

GEE, M.; PIERCY, H. Family planning decisions for parents of children with a rare genetic condition: a scope review. **Sexual & Reproductive Healthcare**, v. 14, p. 1-6, 2018. doi: 10.1016/j.srhc.2017.08.001

GUEDES, C. Decisões reprodutivas e triagem neonatal: a perspectiva de mulheres cuidadoras de crianças com doença falciforme. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 17, n. 9, p. 2367-2376, 2012. doi: 10.1590/S1413-81232012000900017

GUIMARÃES, T. M. R.; MIRANDA, W. L.; TAVARES, M. M. F. O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, v. 31, n. 1, p. 9-14, 2009. doi: 10.1590/S1516-84842009005000002

HAUKELAND, Y. B. *et al.* Emotional Experiences Among Siblings of Children With Rare Disorders. **Journal of Pediatric Psychology**, v. 40, n. 7, p. 712-720, 2015. doi: 10.1093/jpepsy/jsv022

IRIART, J. A. B. *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019. doi: 10.1590/1413-812320182410.01612019

JOHANSEN, H. *et al.* Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parent's satisfaction with life and the association between the two. **Health and Quality**

of Life Outcomes, v. 11, n. 152, 2013. Disponível em: <http://www.hqlo.com/content/11/1/152>. Acesso em: 6 nov. 2021.

JOHNSON, J. *et al.* Providing family-centred care for rare diseases in maternity services: Parent satisfaction and preferences when dysmelia is identified. **Women Birth**, v. 29, n. 6, e99-e104, 2016. doi: 10.1016/j.wombi.2016.04.007

KANG, H.; MCCARTHY, V. P.; LEROY, B. S. Concerns of South Korean patients and family members affected with genetic conditions: a content analysis of internet website messages. **Journal of Genetic Counseling**, v. 19, n. 3, p. 280-295, 2010. doi: 10.1007/s10897-009-9277-1

KHODYAKOV, D. *et al.* Engaging Patients and Caregivers Managing Rare Diseases to Improve the Methods of Clinical Guideline Development: A Research Protocol. **JMIR Research Protocols**, v. 6, n. 4, e57, 2017. doi: 10.2196/resprot.6902

KOEHLI, L. M. It's Interpersonal: Family Relationships, Genetic Risk, and Caregiving. **Gerontologist**, v. 57, n. 1, p. 32-39, 2017. doi: 10.1093/geront/gnw103

KUBLLER-ROSS, E. Sobre a morte e o morrer. Rio de Janeiro: Editora Martins Fontes; 2009.

LEÃO, L. L.; AGUIAR, M. J. B. Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. **Jornal de Pediatria**, v. 84, n. 4 (supl.), S80-S90, 2008. doi: 10.2223/JPED.1790

LOIO, M.; SALGUEIRO, A.; CRUZ, H. Dermatômiosite juvenil – papel do médico de família na abordagem de uma doença rara. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, v. 12, n. 39, p. 1-8, 2018. doi: 10.5712/rbmfc12(39)1418

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

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Necessidades prioritárias referidas por famílias de pacientes com doenças raras. **Texto Contexto Enfermagem**, v. 25, n. 4, e0590015, 2016. doi: 10.1590/0104-07072016000590015

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015. doi: 10.1590/1982-0194201500067

MACHADO, M. M. P. **Adesão ao regime terapêutico**: representações das pessoas com IRC sobre o contributo dos enfermeiros. Tese (Mestrado em Educação na Especialidade de Educação para a Saúde) – Instituto de Educação e Psicologia, Universidade do Minho, Gualtar, 2009.

MALCOLM, C. *et al.* Challenging symptoms in children with rare life-limiting conditions: findings from a prospective diary and interview study with families. **Acta Paediatrica**, v. 101, n. 9, p. 985-992, 2012. doi: 10.1111/j.1651-2227.2012.02680.x

MANO, G. P. Avaliação de pacientes hipertensos acompanhados pelo Programa Saúde da Família em um Centro de Saúde Escola. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 18, n. 3, p. 269-275, 2005. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/ape/v18n3/a07v18n3.pdf>. Acesso em: 6 nov. 2021.

MARTINS, A. J. *et al.* A concepção de família e religiosidade presente nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 17, n. 2, p. 545-553, 2012. doi: 10.1590/S1413-81232012000200027

MATILDA, A.; ELLIOT JUNIOR, E.; ZURYNSKI, Y. A. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 8, n. 22, p. 1-9, 2013. doi: 10.1186/1750-1172-8-22

MCGOLDRICK, M. **Novas abordagens da terapia familiar: raça, cultura e gênero na prática clínica.** Tradução de M. Lopes. São Paulo: Roca, 2003.

MOREIRA, M. C. N. *et al.* Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3673-3682, 2019. doi: 10.1590/1413-812320182410.11822019

MORI, Y. *et al.* Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 12, n. 16, p. 1-15, 2017. doi: 10.1186/s13023-016-0563-3

NUNNEMANN, S. *et al.* Caregivers of patients with frontotemporal lobar degeneration: a review of burden, problems, needs, and interventions. **International Psychogeriatrics**, v. 24, n. 9, p. 1368-1386, 2012. doi: 10.1017 / S104161021200035X.

OLIVEIRA, A. P. B. *et al.* Qualidade de vida de pacientes em hemodiálise e sua relação com mortalidade, hospitalizações e má adesão ao tratamento. **Jornal Brasileiro de Nefrologia**, v. 38, n. 4, p. 411-420, 2016. doi: 10.5935/0101-2800.20160066.

OMS – Organização Mundial da Saúde. **Determinantes sociais e riscos para a saúde, doenças crônicas não transmissíveis e saúde mental.** Genebra: OMS, 2018. Disponível em: https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=5774:oms-lanca-iniciativa-de-controle-do-uso-nocivo-de-alcool-para-prevenir-e-reduzir-mortes-e-incapacidades&Itemid=839. Acesso em: 18 jun. 2020.

PAIS-RIBEIRO, J. L. **Introdução à Psicologia da Saúde.** 2. ed. Coimbra: Quarteto, 2007.

PELENTSOV, L. J. *et al.* The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study. **Journal of Pediatric Nursing**, v. 31 n. 3, e207-18, 2016. doi: 10.1016/j.pedn.2015.10.022

SALLES, A. A. Aspectos éticos dos testes preditivos em doenças de manifestação tardia. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 10, n. 2 (supl.), S271-S277, 2010. doi:10.1590/S1519-38292010000600003

SANCHES, M. A. **Bioética, ciência e transcendência**. São Paulo: Loyola, 2004.

SANCHES, M. A.; MANNES, M.; CUNHA, T. Vulnerabilidade moral: leitura das exclusões no contexto da bioética. **Revista Bioética**, v. 26, n. 1, p. 39-46, 2018. doi: 10.1590/1983-80422018261224

SCHRAMM, F. R. A bioética da proteção em saúde pública. *In*: FORTES, P. A. C.; ZOBOLI, E. L. C. P. (Orgs.). **Bioética e saúde pública**. São Paulo: Loyola, 2003. p. 71-84.

SCHRAMM, F. R. A bioética de proteção: uma ferramenta para a avaliação das práticas sanitárias? **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 22, n. 5, p. 1531-1538, 2017. doi: 10.1590/1413-81232017225.04532017

SILIBELLO, G. *et al.* Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. **Italian Journal of Pediatrics**, v. 42, n. 1, p. 76, 2016. doi: 10.1186/s13052-016-0285-0

SILVA, M. P. C. *et al.* Teste do pezinho: percepção das gestantes nas orientações no pré-natal. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 17, n. 2, p. 299-305, 2017. doi: 10.1590/1806-93042017000200005

SIQUEIRA-BATISTA, R.; SCHRAMM, F. R. A saúde entre a iniquidade e a justiça: contribuições da igualdade complexa de Amartya Sen. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 10, n. 1, p. 129-142, 2005. doi: 10.1590/S1413-81232005000100020

SOARES, J. L.; ARAÚJO, L. F. S.; BELLATO, R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. **Saúde e Sociedade**, v. 25, n. 4, p. 1017-1030, 2016. doi: 10.1590/s0104-12902016162301

THE NATIONAL COMMISSION FOR THE PROTECTION OF HUMAN SUBJECTS OF BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH. **The Belmont Report**. 1979. Disponível em: <https://www.hhs.gov/ohrp/regulations-and-policy/belmont-report/read-the-belmont-report/index.html>. Acesso em: 6 nov. 2021.

UNESCO – Organização das Nações Unidas para a Educação, Ciência e Cultura. **Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos**. Tradução e revisão final sob a responsabilidade da Cátedra Unesco de Bioética da Universidade de Brasília (UnB) e da Sociedade Brasileira de Bioética (SBB). Brasília: 2005. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/declaracao_univ_bioetica_dir_hum.pdf. Acesso em: 6 nov. 2021.

VATNE, T. M. *et al.* "She came out of mum's tummy the wrong way". (Mis)conceptions among siblings of children with rare disorders. **Journal of Genetic Counseling**, v. 24, n. 2, p. 247-258, 2015. doi: 10.1007/s10897-014-9757-9

VITALE, S. A. Parent Recommendations for Family Functioning With Prader-Willi Syndrome: A Rare Genetic Cause of Childhood Obesity. **Jornal de Enfermagem Pediátrica**, v. 31, n. 1, p. 47-54, 2015. doi: 10.1016/j.pedn.2015.11.001

WIERZBA, J. *et al.* Challenges of caring for a patient with a rare disease: as demonstrated by Cornelia de Lange Syndrome. **Developmental Period Medicine**, v. 19, n. 4, p. 511-515, 2015.

ARTIGO 2

Olhar bioético nas vulnerabilidades coletivas das doenças raras

Resumo

É relevante estudar a relação da saúde coletiva e as doenças raras, de maneira que se entenda cada vez mais o que famílias com pessoas com doenças raras experimentam diariamente. O objetivo deste artigo é identificar a associação entre a saúde coletiva e a qualidade de vida nas doenças raras. A pesquisa de campo foi realizada com 254 cuidadores familiares de todo o Brasil, que apontaram questões sobre o acesso ao Sistema Único de Saúde (SUS), o perfil do cuidador e a relação com a família, bem como a importância de tecnologias assistivas, seja em atendimentos presenciais, seja *online*, ou mesmo o uso delas para lazer e vida profissional. Logo, percebe-se a importância de investir em formação sobre como acolher a pessoa e a família com doença rara, desenvolver técnicas para diagnóstico mais apurado e estudos que norteiam a humanização, não apenas no trato profissional, mas social no que se refere às doenças raras.

Palavras-chave: Doenças raras, bioética, saúde coletiva, cuidadores.

INTRODUÇÃO

Doenças raras são aquelas que atingem 1,3 pessoa em um grupo de 2 mil pessoas. Oitenta por cento dessas doenças são genéticas, e 20% são ambientais, ou seja, infecciosas, imunológicas ou bacterianas, sendo que estas são crônicas, progressivas, degenerativas e podem levar à morte. Considera-se que existem entre 6 e 8 mil doenças raras descritas na literatura, mas há outras que ainda não possuem um nome, por isso esse número não é preciso (ORPHANET, 2013; EURORDIS, 2005).

Quando falamos sobre as doenças raras, a bioética é um campo que pode acolher e dar voz a um grande leque das questões coletivas que as envolvem, como por exemplo, refletir sobre qualidade de vida, autonomia, questões de justiça e dignidade. A

bioética, portanto, é uma união dos radicais *bio*, que advém do grego *bios* e significa vida no sentido animal e fisiológico do termo (ou seja, é a vida pulsante dos animais, a que nos mantém vivos como corpos), e *ethos*, que diz respeito à conduta moral. Ela surgiu em 1970 por meio do estadunidense Van Rensselaer Potter, que, ao criar o termo *bioética* o considerou como uma ciência que contempla o conhecimento e a sabedoria.

Logo, a bioética é salutar para a busca do conhecimento que engloba a reflexão do bem-estar social. Esse conhecimento traz consigo a importante vigilância ética, consolidando-se mediante o diálogo e a pluralidade, ou seja, dar voz a todos a fim de mediar os conflitos de natureza ética, em especial quando estamos falando da população excluída ou vulnerável de nossa sociedade. Nesse contexto, o próprio progresso tecnocientífico impacta o ambiente e ameaça a dignidade humana, e enquanto não houver consciência da ação no mundo humano e ao meio ambiente, a bioética será extremamente necessária (CLOTET, 2006; ZANELLA, 2018; FEITOSA; NASCIMENTO, 2015).

Os grandes benefícios que a bioética traz no contexto da saúde coletiva englobam o cuidado com as doenças raras e um olhar multidisciplinar, ou seja, várias ciências e campos de estudo dialogam entre si ante o conhecimento científico, tecnológico, crenças e valores culturais e sociais e a própria vontade do ser humano (ANDRADE; ROCHA, 2015).

A realidade de pessoas que possuem doenças raras ou fazem parte da família de alguém nessas condições é dinâmica, por isso cada vez mais se faz necessário o diálogo entre campos de conhecimento que podem evocar o bem-estar daqueles com doença rara, os quais compõem uma população vulnerável; dito de outro modo, como a sociedade pode trabalhar em conjunto e em prol de transparecer a dignidade e a liberdade de ir e vir em condições seguras, tendo em vista que a bioética busca dialogar por meio da coerência e da argumentação (ANDRADE; ROCHA, 2015; FEITOSA; NASCIMENTO, 2015).

A união entre a bioética, o coletivo e o social traz consigo a importância de valorizar a justiça e a saúde de maneira digna. Quando se buscam saúde e justiça como meios de cuidados com a vida, encontra-se uma grande lacuna nas doenças raras, pois a pessoa e a família com doença rara muitas vezes são esquecidas pela sociedade, pelas políticas públicas e não recebem a devida atenção em outras instâncias para que

haja mais conhecimento sobre o que são essas doenças e como socialmente podemos acolher a população rara (ANDRADE; ROCHA, 2015; FEITOSA; NASCIMENTO, 2015).

É relevante pautar que a Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos da Unesco defende a promoção da saúde e do desenvolvimento social como objetivos centrais em um governo democrático. O acesso à saúde, a medicamentos e cuidados cotidianos básicos para qualidade de vida são salutarés para uma vida com dignidade; semelhantemente, o tratamento e manutenção da saúde física e mental pode ser considerado um bem social a ser garantido (UNESCO, 2005).

Logo, a bioética constantemente vem buscando dar voz àqueles que são negligenciados pelos cuidados coletivos, como no caso dos pacientes com doenças raras e suas famílias. A invisibilidade, em especial na relação com a vulnerabilidade social, mostra o abismo que existe entre o cuidado com qualidade – que muitas vezes é reflexo de um ensino sem a suficiente formação em doenças raras – e o incentivo em ampliar pesquisas que desenvolvam métodos que possam melhorar ou manter o bem-estar das pessoas com doenças raras. O temor dos familiares nesse contexto é a espera por ajuda de alguém que consiga acolher seu sofrimento e traçar possíveis itinerários mediante a realidade de cada um, levando em conta seus aspectos biopsicossociais e espirituais (CLOTET, 2006; JUNQUEIRA, 2007; FELIPE *et al.*, 2020).

Para minimizar o sofrimento ante os itinerários terapêuticos, o enfoque maior sobre a formação dos médicos geneticistas e médicos generalistas com conhecimento básico em doenças genéticas é um caminho para melhorar a qualidade de atendimentos das famílias com doenças raras. Soma-se a isso a necessidade de que equipes multidisciplinares estejam mais preparadas e possuam conhecimento em doenças raras e cuidados paliativos (SCHEFFER; BIANCARELLI; CASSENTE, 2015).

Maior formação acadêmica em genética possibilita o entendimento dos determinantes biológicos do processo de saúde/doença, assim como o manejo das doenças genéticas, tanto em pessoas como em famílias raras. Talvez a formação dentro da graduação em medicina seja inviável, mas pode acontecer em paralelo, como em grupos de estudo de genética. A especialização em genética acaba por ser o principal foco para, assim, haver mais médicos geneticistas no país; por sua vez, a formação em doenças raras para o médico generalista se torna uma via no sentido de buscar suprir as necessidades do cuidado em doenças raras, enquanto se formam mais médicos com conhecimento específico genético. Geneticistas ou não, o manejo das doenças genéticas leva em consideração, além do diagnóstico, as reações psicológicas e anseios

da pessoa com doença rara. O aprimoramento genético constitui-se de técnicas que se assemelham às ferramentas de edição genética e a manipulação/edição genética que trazem consigo questões bioéticas relevantes (SCHEFFER; BIANCARELLI; CASSENOTE, 2015).

É de grande complexidade a dinâmica que envolve as doenças raras, as políticas públicas voltadas para cuidadores familiares – na maioria dos casos são as mães, que necessitam abandonar seus empregos para organizar a rotina diária, intensiva em tempo dedicado ao cuidado do paciente. Portanto, a carga moral, econômica e emocional recai especialmente sobre as mulheres que são mães, esposas, irmãs ou filhas. Frequentemente, à medida que a doença do paciente se agrava, o cuidador negligencia o cuidado com a própria saúde. Quais as medidas tomadas do Estado em relação ao cuidado com o cuidador? Leva-se em conta que doenças como a fibrose cística afetam a saúde do cuidador também (MENEZES, 2004).

O Conselho Nacional de Bioética italiano (CNB) afirma que é de suma importância "cuidar de famílias com pessoas com alguma doença incurável através de políticas sociais garantindo-lhes assistência e apoio financeiro" (CNB, pág. 15, 2013). Tais medidas justificam-se tendo em vista que o autismo é um transtorno neurológico complexo, que acomete questões biopsicossociais.

O que a bioética pode fazer a respeito? Muita coisa, a se julgar que, quando nomeadamente falamos de saúde, ela busca salvaguardar, fortalecer e garantir os direitos de cada vida. Logo, existe urgência na proteção dos indivíduos quanto às vulnerabilidades e ao itinerário terapêutico em relação aos princípios de solidariedade, justiça, equidade e responsabilidade, reforçando, portanto, a necessidade de proteção dos mais desfavorecidos, vulneráveis ou vulnerados no que tange aos riscos à integridade e bem-estar físico, psicológico, social e moral.

Com a intenção de olhar para o coletivo e perceber as vulnerabilidades encontradas nas trajetórias e qualidade de vida, o objetivo deste estudo vai ao encontro de identificar a associação entre a saúde coletiva e a qualidade e vida do paciente e da família que convivem com as doenças raras.

METODOLOGIA

O percurso metodológico desta pesquisa consistiu na coleta de dados por meio de um questionário misto (Apêndice 1), quantitativo e qualitativo. As perguntas foram

inseridas na plataforma *online Qualtrics* e enviadas a cuidadores familiares de pessoas com doenças raras por meio digital. A técnica utilizada foi a *snowball sampling*, que consiste em uma cadeia de informantes, e a sua execução acontece em uma pesquisa de campo que se utiliza de uma amostra não probabilística na qual os participantes iniciais de um estudo indicam novos participantes, que por sua vez indicam outros, e assim sucessivamente até que seja alcançado o objetivo proposto, o “ponto de saturação”. Tal ponto é atingido quando os novos entrevistados passam a repetir os conteúdos já obtidos em entrevistas anteriores, sem acrescentar novas informações relevantes à pesquisa (BALDIN; MUNHOZ, 2011).

O método de amostragem por *snowball sampling* visa obter entrevistados onde eles são poucos em número ou quando algum grau de confiança é necessário para iniciar contato; ou seja, os sujeitos são obtidos por encaminhamentos em cadeia, facilitando a entrada do pesquisador em ambientes de difícil acesso convencionalmente (ATKINSON; FLINT, 2001).

Para análise dos dados qualitativos, utilizou-se a técnica de análise de conteúdo, que se propõe a interpretar a coleta dos dados especialmente em pesquisas qualitativas, em que sua preparação é um processo que "consiste em extrair sentido dos dados de texto" (CRESWELL, 2007, p. 194).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A pesquisa atingiu 254 participantes em diferentes regiões do Brasil graças à metodologia adotada. O questionário, com 25 perguntas, foi respondido entre dezembro de 2019 e junho de 2020, e com tempo médio de 10 minutos para ser preenchido.

As pessoas com doenças raras eram 54,9% do sexo masculino e 45,1% do sexo feminino. Importante ressaltar que existem algumas doenças que acometem apenas um dos sexos: por exemplo, a Síndrome de Turner afeta o cromossomo X da mulher; no caso dos homens, podemos citar a Síndrome de la Chapelle ou Síndrome do Homem XX. Em ambos os casos, há alteração nos cromossomos sexuais. Outras doenças podem apresentar porcentagem maior de incidência para um dos sexos, seja por “indicação” de biomarcadores, seja por hormônios. Levam-se em conta os fatores ambientais que também são relevantes, já que 80% das doenças raras são genéticas, logo 20% com conotação ambiental.

No Brasil existem 77 centros habilitados como referência em doenças raras ou atenção especializada, de acordo com o Muitos Somos Raros ([s.d.]). Sendo o Brasil um país de imensa dimensão geográfica, esses centros são distribuídos ainda de forma desigual: 3 (Região Norte), 17 (Região Nordeste), 1 (Região Centro-Oeste), 45 (Região Sudeste) 11 (Região Sul).

No levantamento deste estudo, a amostra por região em que a pessoa com doença rara reside e realiza tratamento revelou que no Norte 2 residem e realizam tratamento; no Nordeste, 67 residem e realizam tratamento; no Centro-Oeste, 5 residem e 2 fazem tratamento; no Sudeste, 92 residem e 93 realizam tratamento; e no Sul, 83 residem e 78 realizam seus tratamentos. Cinco pessoas que responderam o questionário residem fora do Brasil e atualmente 12 realizam tratamentos internacionais.

As mudanças demográficas, conforme visto na pesquisa, são necessárias em certos casos, tendo em vista a busca por especialistas ou tratamentos que ajudem a manter ou desenvolver a qualidade de vida e bem-estar da pessoa com doença rara.

Sobre um olhar ao perfil familiar, nota-se que 49% das famílias têm entre três e cinco familiares residindo junto à pessoa com doença rara; 40% são constituídas de até três integrantes e 11%, de 6 a 8 pessoas que residem com ela. Que políticas públicas estão acolhendo não apenas a pessoa com doença rara, mas a família como um todo? Que mudanças demográficas e outras são necessárias para haver cuidado mínimo da doença rara?

Quando os cuidadores foram questionados se os pais de pessoas com doenças raras tiveram filhos antes ou depois de o filho com doença genética nascer, 76% das famílias disseram ter dois ou mais filhos, e 24% dos pais apontaram que possuem apenas o filho com a doença rara.

No que se refere às idades das pessoas com doenças raras, é possível perceber perfis bastante distintos: 23% são crianças com até 5 anos de idade; 13% são crianças de 6 a 11 anos; 22% são adolescentes de 12 a 20 anos; 9% são jovens adultos de 21 a 30 anos e adultos de 31 a 40 anos; 11% são adultos de 41 a 50 anos; 12% têm de 51 a 60 anos; e 10% são idosos entre 61 e 70 anos. Isso mostra que as doenças raras/genéticas podem acometer pessoas de todas as idades, ou mesmo ser tratadas e cuidadas por toda uma vida.

Sobre o momento em que os sintomas apareceram, o questionário revelou: 1º ano (24% das pessoas); entre o 1º e 3º ano (12%); em torno dos 15 anos de idade (7%); e por volta de 30 anos (8%). O diagnóstico surgiu durante a gestação de 8% das pessoas,

e 41% não fechou diagnóstico. Em alguns casos, houve mais do que um diagnóstico: 17% das pessoas tiveram dois ou mais, e 14% (mais de oito). Quinze por cento dos respondentes afirmaram ter diagnósticos fechados de primeira, e 54% não o tinham fechado até o momento que preencheram o questionário.

Quando se perguntou ao cuidador familiar se ele visualiza algum impacto da doença rara na vida da família, 20,6% responderam que isso não ocorreu; já 79,4% responderam que identificam impactos significativos.

Sobre o porquê de a doença não impactar significativamente a família, as respostas apontam especificamente que 46% dos cuidadores disseram que a doença não tem tratamento específico e que as pessoas são cuidadas dos sintomas quando estes surgem, e 20% afirmaram que a pessoa com doença rara recebe cuidados paliativos. Dezesete por cento dos cuidadores informaram que a doença está em investigação, e outros 17% relataram que não há um diagnóstico fechado, mas interromperam as investigações, pois são inconclusivas, não há um nome para a doença, ou ainda não atinge critério para uma doença específica. Logo, por não provocar mudanças relevantes de rotina, trabalho ou questões sociais, os respondentes apontaram como não havendo impacto, apesar de não ter tratamento, não ter um nome de qual é a doença ou estar em cuidados paliativos; todavia, também pode alterar a organização da família de alguma maneira.

É comum haver modificações na composição familiar durante a trajetória ou diagnóstico da doença rara, seja por meio da união da família, seja pela separação de algum membro familiar. No caso dos entrevistados, 41% afirmaram que houve afastamento de familiares, 27% relataram questões relevantes, como mudança de pessoas para próximo da pessoa doente, 17% disseram que a família de maneira geral buscou se reorganizar, 12% responderam que houve maior união da família nuclear e 3% informaram sobre separação na família.

A mudança e reorganização demográfica e estrutural das famílias com pessoas com doenças raras é um tema com pauta conhecida. Por que essa questão é recorrente? É dada a devida atenção à família de maneira sistêmica, em que todos os membros são importantes e qualquer dúvida deve ser ouvida? Acolher as demandas individuais do grupo que compõe o núcleo familiar de fato acontece? Ou existe uma preocupação com a doença rara e se deixam de lado todos os demais aspectos?

Para tudo isso, o primeiro e mais importante passo é a acolhida dos profissionais que recebem a demanda da doença rara. Não existe profissional de saúde que saberá

a média de 7 mil doenças raras, mas ter o conhecimento de manejo, acolhimento, saber sobre métodos para investigá-las, ouvir famílias e ter essas habilidades no atendimento presencial e *online* são aspectos fundamentais a ser considerados.

Sistema Único de Saúde: a busca da maioria das famílias no Brasil

Quando os cuidadores familiares foram questionados sobre o acesso aos medicamentos, pontuaram que a medicação de alto custo é, em sua grande maioria, fornecida exclusivamente pelo Sistema Único de Saúde (SUS), até no caso daqueles que possuem plano de saúde privado, pois é por intermédio do governo que muitas vezes são importadas as medicações. Mesmo quando os medicamentos podem ser comprados, possuem um custo alto quando comparados com o salário mínimo dos brasileiros. Portanto, 38% responderam que o acesso ao medicamento acontece pelo SUS; 15% disseram que isso se dá mediante ação judicial, seja pela demora em conseguir o remédio, seja por haver um número muito restrito da medicação no território nacional, seja por não ser encontrada no país; 13% afirmaram que os adquirem com ajuda financeira de amigos e 12% por intermédio dos planos de saúde. Nove por cento das pessoas relataram que necessitam de medicamentos, mas não conseguem comprá-los, ou a sentença judicial não saiu; 7% não usam medicações, seja porque estas não existem para determinadas doenças, seja porque a família escolheu não usá-las devido os efeitos colaterais; e 6% afirmam que o acesso as medicações acontecem por meio da compra com o próprio dinheiro do cuidador.

Exames genéticos, teste do suor, teste do pezinho, avaliação psiquiátrica, eletromiografia, raio-X e exame genético específico foram apontados pelos cuidadores familiares como elementares para o diagnóstico: 30,4% informaram que os exames genéticos foram a alternativa de exame para a doença rara (esses exames não são custeados pelo SUS, apenas em casos de alto risco de câncer de mama, sendo então um caso que diverge das doenças raras); 23,4% responderam que observaram que havia algo de diferente na pessoa e foram em busca de auxílio médico; 22,7% descobriram a doença por meio de exames de rotina; 7,3% tiveram a confirmação dela graças à eletromiografia; 5,3% encontraram algum sinal ou doença rara após o teste do suor; 4,3% a descobriram pelo teste do pezinho, 2,6% pela ressonância e 2,3% pelo raio-X; 0,6% buscou exame genético específico após consulta médica, e 0,6% pontuou ter feito avaliação psiquiátrica para descobrir ou descartar algum diagnóstico.

Quando os cuidadores familiares não recebem orientação, condiciona-se um caminhar muitas vezes estressante para eles, especialmente por não saberem o que fazer, e isso os coloca sob um risco maior em relação à saúde mental. As redes de apoio (associações, serviços de referência em doença rara, unidades básicas de saúde, hospitais ou planos de saúde) podem ajudar a proteger essas pessoas dos efeitos adversos da doença, mas às vezes são itinerários muito solitários e sem acompanhamento ou políticas públicas específicas.

Cuidar adequadamente da saúde da pessoa com doença rara é cuidar do cuidador, pois quando há acesso a tratamentos de qualidade, bem como a atividades de vida diária e bem-estar, ele consegue administrar outras esferas da vida pessoa. De todos os respondentes, 27% das pessoas com doenças raras encontram no hospital público a ajuda necessária para cuidar da sua saúde; 26% das pessoas encontram auxílio no plano de saúde, seja em internamentos, seja com terapias complementares; 20% das pessoas com doenças raras contam com um serviço de referência específico; 17% dos indivíduos vão até a Unidade Básica de Saúde da rede pública de saúde para cuidar de si; e 10% dos sujeitos com doenças raras encontram nas associações para pacientes e familiares auxílio no que precisam.

A relação entre o cuidado com a saúde e as vulnerabilidades financeiras é cíclica: pessoas que vivem numa situação de não ter recursos financeiros para manter um nível de vida que possibilite o acesso aos direitos fundamentais (saúde, trabalho e educação) têm menos oportunidades educacionais e de emprego e são expostas a ambientes de vida adversos, podendo ter menos oportunidade de receber um serviço de saúde de qualidade. Logo, a pobreza é um estado de vulnerabilidade e faz aumentar a dificuldade de colocar em prática os cuidados importantes e acessos a medicamentos que possam melhorar a qualidade de vida da pessoa com doença rara e que não são disponibilizados pelo SUS ou que existem, mas a espera pelo serviço público de saúde brasileiro acaba sendo maior que o desejável devido ao grande número de pessoas que necessitam deles.

Estudos apontam que a desigualdade – não apenas brasileira, mas latino-americana – está cimentada em pautas antigas, isto é, as intervenções necessitam agir não apenas em face do que é denominado “problema” para a sociedade, mas com uma visão antecedente, que caracteriza a luta para prevenir maiores lóstimas na realidade da saúde coletiva. Tal prevenção fortalece os sistemas universais de proteção e saúde, assumindo papel salutar com um olhar multiprofissional para que a promoção de saúde

aconteça em todas as esferas possíveis e a redução das desigualdades aconteça (JUNQUEIRA, 2009; ARREGUY; SCHRAMM, 2005; SOARES; MACEDO, 2020; ABRAMO; CECCHINI; ULLMANN, 2020).

Considerando-se suas dificuldades e fragilidades, o SUS produz conquistas e resultados significativos. De acordo com o art. 6º da Lei nº 8.080/1990 (trata das condições para promoção, proteção e recuperação da saúde, bem como da organização e funcionamento os serviços correspondentes), cabe a ele executar as ações de:

Vigilância sanitária; vigilância epidemiológica; saúde do trabalhador; assistência terapêutica integral, inclusive farmacêutica; participação na formulação da política e na execução de ações de saneamento básico; ordenação da formação de recursos humanos na área de saúde; vigilância nutricional e a orientação alimentar; a colaboração na proteção do meio ambiente, nele compreendido o do trabalho; formulação da política de medicamentos, equipamentos, imunobiológicos e outros insumos de interesse para a saúde e a participação na sua produção; o controle e a fiscalização de serviços, produtos e substâncias de interesse para a saúde; fiscalização e a inspeção de alimentos, água e bebidas para consumo humano; participação no controle e na fiscalização da produção, transporte, guarda e utilização de substâncias e produtos psicoativos, tóxicos e radioativos; incremento, em sua área de atuação, do desenvolvimento científico e tecnológico e a formulação e execução da política de sangue e seus derivados. (BRASIL, 1990)

O SUS é um dos maiores e mais complexos sistemas de saúde pública do mundo e abrange atendimentos de várias complexidades, desde a atenção primária, média até a de alta complexidade, que busca garantir o acesso integral, universal e gratuito a toda a população do Brasil. Ele olha para a atenção integral à saúde de maneira global, e não somente os cuidados assistenciais, desde a gestação, com foco na saúde com qualidade de vida, visando à prevenção e à promoção da saúde. Ainda, existe a gestão das iniciativas e dos serviços de saúde que é ampla e abrange tanto ações quanto os serviços de saúde de urgência e emergência, atenção hospitalar, serviços das vigilâncias epidemiológica, sanitária e ambiental e assistência farmacêutica, percebendo que o maior investimento das políticas de saúde visa o melhoramento tecno-assistencial da população (BRASIL, 1990; JUNQUEIRA, 2009; SOARES; MACEDO, 2020).

No que tange à coletividade, a saúde então definida como saúde coletiva pode ser um desafio, pois é repensada a trajetória individual de cuidar autonomamente da saúde. O processo de saúde/doença é complexo devido ao entendimento de que as políticas públicas precisam ser ponte para o bem-estar e a qualidade de vida da

população. Dessa maneira, correlaciona-se saúde coletiva com bioética por meio de bases sólidas comuns, que seriam a dignidade individual e coletiva, a qualidade de vida, a justiça social e os direitos humanos e sociais (JUNQUEIRA; 2009; SOARES; MACEDO, 2020).

A qualidade de vida nas doenças raras com olhar coletivo é vista e discutida partindo-se do princípio da formação e conhecimento sobre genética. É cada vez mais relevante incentivar e cobrar da sociedade a capacitação dos profissionais de saúde nessa área, já que 80% delas são desta ordem. O olhar coletivo também se dirige à educação, já que a maior parte dessas doenças surge na infância, e falar sobre saúde e doença na escola, sobre o processo de inclusão e sobre dar luz às doenças raras aproxima e derruba barreiras de preconceito, discriminação e falta de informação e levanta a bandeira da importância de se falar e estudar mais sobre elas (JUNQUEIRA 2007; VIEIRA; VERDI, 2011).

As questões relativas aos sujeitos vulnerados, à vulnerabilidade e à vulneração, discutidas sobretudo na bioética da proteção e na bioética de intervenção, podem ser ainda relevantes quando olhadas junto à saúde coletiva. Isso porque todas as pessoas têm o direito e determinada importância em colaborar coletivamente para a composição de um corpo social mais justo (ARREGUY; SCHRAMM, 2005; CARVALHO; ROSANELI, 2016).

Outro apontamento pertinente quando se fala sobre sistema de saúde é a equidade, discussão presente especialmente na bioética de intervenção. De acordo com Vieira e Verdi (2011, p. 32),

[a equidade] atender as pessoas de acordo com suas diferenças "em suas condições sociais e sanitárias, tendo necessidades diferenciadas", podendo ser considerado "a cada um conforme suas necessidades". "Cada sociedade deve decidir se, em determinada situação, se orienta fundamentalmente pela equidade (e qual equidade) ou por orientações mais utilitaristas", desde que essa decisão seja pautada num consenso social. Sociedades que possuem desenvolvimento tecnocientífico e político-social podem ser capazes de decisões consensuais e, posteriormente, responsabilizarem-se por elas, sejam quais forem as suas consequências.

Por sua vez, a Política Nacional de Atenção Básica preconiza que:

A Atenção Básica considera o sujeito em sua singularidade, na complexidade, na integralidade e na inserção sociocultural e busca a promoção de sua saúde, a prevenção e tratamento de doenças e a redução de danos ou de sofrimentos que possam comprometer suas possibilidades de viver de modo saudável. (BRASIL, 2006)

O trabalho cotidiano com os primeiros cuidados ou intervenção precoce denomina-se atenção básica na saúde e necessita de um cuidado especial em relação ao vínculo e respeito entre profissional, paciente e família. Esse vínculo se refere à confiança estabelecida entre as partes, e o respeito se relaciona com a educação, mas também com a sensibilidade de como perguntar, como responder, enfim, se o profissional está sendo claro o suficiente e se a família e paciente sentem-se confortáveis em apontar suas dúvidas, que podem interferir diretamente no estilo e qualidade de vida deles (JUNQUEIRA, 2007).

É necessário falar sobre a globalização econômica, tecnocientífica e cultural, pois ela influencia diretamente a maneira com que as pessoas se relacionam, independentemente do campo de saúde, mas são grandes os desafios. São cada vez mais necessários estudos e discussões da relação da tecnologia e mais consistência de dados científicos sobre as doenças raras, onde e como investir dinheiro público nesse campo, levando em conta a realidade brasileira e também a de cada comunidade, periferia e estado. Quanto à interferência da tecnologia sobre a vida, pontua-se a questão de mapeamento genético, aconselhamento genético e quando é relevante fazer tais exames. Essa discussão é pautada por possibilidades econômicas, conhecimento da existência deles, acessibilidade e necessidade de até onde saber sobre uma possível doença genética (CARDIAN; PAULICHI, 2017; PIOLLI; DECESARO; SALES, 2018).

Nenhum mapa genético prescinde da conversa com o especialista em genética, o que se chama de aconselhamento genético e é feito para descobrir a probabilidade de desenvolver doenças ou se um embrião poderá ter uma doença hereditária. No Brasil, existem sequenciadores genéticos para descobrir possibilidade de se desenvolver câncer. O teste genético para câncer de mama em famílias em que haja histórico dessa doença é fornecido pelo SUS; até o momento, apenas este está disponível gratuitamente. Para demais doenças, em especial as raras, isso não ocorre, o que sugere uma discussão salutar conhecida academicamente: caso houvesse a liberação de mapeamento sem histórico familiar de doenças genéticas, o quanto de benefício isso traria às famílias, já que o mapeamento genético mostraria as possibilidades de desenvolver várias doenças que, em sua grande maioria, nunca de fato acontecerão.

Um ponto relevante entre profissionais, família e pacientes é motivar a tomada de medidas preventivas que podem ser maus hábitos de saúde e assim potencializar alguma doença que venha a se desenvolver. Dentro dessa esfera, a nutrigenômica

também caminha no sentido de compreender a interação dos compostos dietéticos na modulação da expressão gênica; ou seja, realiza-se um estudo que visa identificar as variações genéticas provenientes da interação de nutrientes e genes (ANDRADE; ROCHA, 2015; PIOLLI; DECESARO; SALES, 2018; FISCHER *et al*, 2020).

Portanto, tecnologia, biologia, cultura e economia precisam da bioética para dar conta do uso coerente do que nos está sendo disponibilizado pela ciência. Até porque terapias por engenharia genética e farmacogenética são linhas de pesquisa cada vez mais estudadas. Espera-se que em um futuro próximo a medicina personalizada – relação entre tratamento medicamentoso, nutricional e perfil genético – seja acessível e analisada pelos profissionais da saúde a fim de que preventivamente a busca pelos profissionais da saúde não seja apenas para descobrir o nome e tratamento a uma doença, mas para cuidar da saúde ou melhorar ainda mais a qualidade de vida no que tange a hábitos diários individuais e familiares (FERREIRA; RAVAGLIO; SIMÃO-SILVA, 2017; ANDRADE; ROCHA, 2015; PIOLLI; DECESARO; SALES, 2018).

Um olhar para o perfil de quem cuida

A temática de doenças raras pode ser direcionada para questões psicossociais, começando por quem é o cuidador familiar. Neste estudo, as mães correspondem a 51% deles, seguidas das filhas (7%), esposas (5%), pais (4%), filhos (1%) e 1% (padrastos). Foi possível perceber que 4% dos cuidadores são profissionais que acompanham a família – um deles é técnico de enfermagem, os demais não especificaram a profissão; 1% pontuou ser uma associação, e 4% escreveram seus nomes, mas não indicaram a relação com a pessoa com doença rara; 2% são o marido, 3% são sobrinhas, 2% são cunhadas e 5% são avós. A tia, a nora, a amiga e namorada, cada qual com 1%, 1%, 4% e 4%, são pacientes que até então não precisam de cuidadores.

No que diz respeito à atuação profissional dos cuidadores, 84% atuam em suas profissões, 13% são cuidadores em tempo integral e 3% são aposentados, indicando que a aposentadoria se refere a seu trabalho profissional inicial e que no momento são cuidadores aposentados.

É relevante observar que a mulher possui o papel de cuidadora na grande maioria dos casos. Esse cuidado é caracterizado por um conjunto de ações que visam manter a existência. Percebe-se que esse papel de cuidar é resultado de um processo socializador que pode ser aprendido por meio de hábitos, atitudes, crenças e valores, mas que

também pode ser observado como uma autovalorização, sensibilidade e compromisso consigo (PIOLLI; DECESARO; SALES, 2018).

Tecnologias assistivas

O uso de tecnologias assistivas desponta como alternativa ao auxílio e facilidades à rotina de pacientes, porém, quando as famílias foram questionadas se utilizariam aplicativo para funcionalidade das pessoas com doenças raras e familiares, houve as seguintes respostas: 74% dos cuidadores apontaram que utilizariam mais ferramentas que pudessem orientar a família de alguma maneira; 18% disseram que talvez utilizariam, mas precisariam ver do que se trata o recurso; e 8% afirmaram que não fariam uso deles, seja por não utilizar aplicativos como forma de cuidado, seja por não acreditar nesse tipo de tecnologia.

Aplicativos de celular, por exemplo, podem ser considerados tecnologias assistivas. Esse termo diz respeito a tecnologias de apoio que agrupam dispositivos, técnicas e processos que podem prover assistência e reabilitação e melhorar a qualidade de vida de pessoas com deficiência ou doenças incapacitantes. As tecnologias assistivas podem ser relacionadas com atividades que necessitam de desempenho humano, desde as de vida diárias até as profissionais, sociais, de lazer etc. Desenvolvê-las e disponibilizá-las propicia inserção verdadeira e adaptação inclusiva por meio de tentativas para neutralizar as barreiras que a doença rara ou a deficiência possam vir a ter. A inserção das pessoas em espaços ricos para a aprendizagem, para poder interagir com outras ou simplesmente relaxar é o grande objetivo das tecnologias assistivas. Em contrapartida, a sociedade precisa se adaptar, dividindo os espaços com igualdade, respeito e aceitação (FERREIRA *et al.*, 2017).

Segundo o Art. 3º da LBI de 2015, corresponde a produtos, recursos, metodologia, estratégia, práticas e serviços, em sua maioria de utilização pessoal e individual, que objetivam promover a funcionalidade como meio eficaz de eliminação de barreiras para pessoas com deficiência, incapacidades ou mobilidade reduzida, visando sua autonomia, melhoria da qualidade de vida e participação social. Proporcionar maior independência, qualidade de vida e inclusão social, diminuindo a lacuna entre o desempenho funcional e as demandas da vida diária, através da ampliação de sua comunicação, mobilidade, controle de seu ambiente, habilidades de aprendizagem, trabalho e integração com a família, amigos e sociedade (BRASIL, 2015)

Em tempos de pandemia, é interessante observar que as tecnologias assistivas, como aquelas presentes em aparelhos de comunicação (celulares, por exemplo), estão sendo aceitas e procuradas devido à segurança que trazem à pessoa que pode estar com Covid-19, à equipe de saúde e à sociedade de maneira geral.

No final da década de 1980, o sistema de saúde brasileiro constituiu uma legislação universalista, ou seja, houve uma descentralização político-administrativa em que as diretrizes do SUS se voltaram à universalização de acesso, à integralidade e à igualdade na assistência, buscando fornecer cobertura de atendimento e equivalência de serviços a populações urbanas e rurais, na seleção e distribuição de prestação de serviços e equidade na participação do custeio e descentralização da gestão, com a comunidade participativa (JUNQUEIRA; 2009; ARREGUY; SCHRAMM, 2005; CARVALHO; ROSANELI, 2016).

Sen e Kliksberg (2010) analisaram correntes teóricas que se relacionam com o sistema de saúde. A utilitarista tolera a desigualdade se esta promover maior utilidade social; por outro lado, a contratualista pondera que uma ação deve ser discutida entre agentes que esta, considera relevante na situação de desigualdade tolerável desde que sejam preservadas as liberdades de cada indivíduo. O grande apontamento dos autores diz respeito à aceitação ou tolerância com a desigualdade, e que, por conseguinte, existe um esquecimento da igualdade: "uma das consequências da 'diversidade humana' é que a igualdade num espaço tende a andar, de fato, junto com a desigualdade noutra" (SEM, KLIKSBURG, 2016, pág, 45).

Como será possível construir um olhar para as doenças raras dentro do plano do sistema de saúde que busca equilibrar o utilitarismo e o contratualismo sem deixar a igualdade e os próprios princípios que regem esse sistema que salva e acompanha diariamente milhares de brasileiros? É necessário um cuidado diferenciado com as doenças pouco conhecidas e as especialidades, como a genética, também pouco vislumbradas. Além disso, é salutar um olhar para além das doenças raras, ou seja, um trabalho nuclear, holístico (do termo *holos*, do grego *todo*), ou seja, atentar-se para o todo (doença, saúde, indivíduo, cuidador e também família). A qualidade da vida pode ser alcançada mediante a potencialização da liberdade efetiva de cada sujeito, já que cada qual deve participar – na medida que consegue – das escolhas de seu plano de vida (SEN; KLIKSBURG, 2010; COSTA; SOARES, 2015).

Fortalecer e garantir desvelo são necessidades essenciais quando se fala em saúde, e é urgente que a bioética seja difundida no sistema de saúde. A saúde pública

tem um leque de direções para as quais olharmos, e nesse momento o foco é a formação de profissionais em doenças raras. Trata-se de um ponto importante para haver diferença no investimento financeiro e de tempo, de querer cuidar de uma minoria que não são poucas pessoas (JUNQUEIRA, 2007 e 2009; SIMÃO-SILVA; PESSINI, 2017).

Ter direito à informação sobre técnicas e tratamentos para melhorar a qualidade de vida da pessoa com alguma doença rara é olhar para ela e para o cuidador, mas também para os profissionais que necessitam dar suporte e encaminhamentos que proporcionem melhor qualidade de vida, diagnósticos mais rápidos e precisos e possíveis tratamentos mais efetivos. Muitas vezes quem cuida tem uma perspectiva reduzida sobre a capacidade da pessoa com doença rara, pois desconhece a doença, suas nuances e a tecnologia disponível (BARCHIFOTAINE; ZOBOLI, 2007; HUTCHINSON, 2011; SIMÃO-SILVA; PESSINI, 2017).

Percebe-se com os relatórios nacionais de saúde que no Brasil os avanços na área da saúde pública são limitados, e cada vez mais tem os investimentos reduzidos. Assim, torna-se difícil estabelecer prioridade ou dar a atenção devida a todos os que buscam no SUS esperança em tratamentos e cuidados com a saúde. Com muito trabalho e luta, familiares de pessoas com doenças raras envidam esforços para se unir e exigir os direitos, nem sempre alcançados ou nem sempre no tempo esperado, mas o fato é que se vê uma luta diária (JUNQUEIRA, 2007, 2009; ARREGUY; SCHRAMM, 2005; CARVALHO; ROSANELI, 2016).

A bioética que compreende e resolve conflitos é imprescindível para nortear a prática gestora de serviços públicos de saúde. Logo, a bioética de proteção pode auxiliar como um instrumento de atuação para destacar os investimentos do Estado, sua destinação e distribuição, com vistas a que as pessoas menos favorecidas se sintam efetivamente protegidas no que se refere às necessidades sanitárias básicas. Assim, a bioética busca conciliar princípios que muitas vezes acabam por se contradizer ou se anular dentro da esfera dos dilemas que surgem diariamente no campo da saúde coletiva (ARREGUY; SCHRAMM, 2005; CARVALHO; ROSANELI, 2016).

O trabalho com as relações humanas e o caráter de reconhecimento do paciente, e não apenas a doença rara, devem levar em conta as dimensões biológicas, psicológicas e sociais. Estudos mostram que a saúde de fato pode variar mediante fatores sociodemográficos, socioeconômicos, étnicos e de ordem mental. Além da relação do profissional com a família e o paciente, existe aquela com outros profissionais. O trabalho em equipe é mais que salutar nas profissões da área da saúde. Como

proteger e respeitar todos os atores dos cuidados em saúde? Uma possibilidade talvez seja a de se considerar que cada ser é único, e dentro de suas especificidades devemos olhar com coragem, que seria o olhar sincero e direto com algum comportamento disfuncional, para que mudanças positivas possam ser alcançadas; amor, visando a habilidades de ser empático com as dificuldades que o outro apresenta, e a consciência que visa a entender as consequências que o comportamento que emitimos pode gerar (LAZARUS; FOLKMAN, 1984; COSTA; SOARES, 2015).

Cuidados paliativos

Os cuidados familiares também pontuam sobre a importância do aspecto dos cuidados com a pessoa e família rara, no sentido de haver cuidados em face de uma doença sem cura e progressiva. Nessa perspectiva da humanização e da integralidade, a saúde coletiva se insere no modelo assistencial que promove o atendimento às necessidades fora de possibilidades terapêuticas de cura, buscando sempre o cuidado individualizado e levando em conta os valores da pessoa e da família, além das crenças que se relacionam à autonomia e à tomada de decisões sobre seu tratamento (FLORÊNCIO *et al.*, 2006; WITTMANN-VIEIRA; GOLDIM, 2011).

Os cuidados paliativos são definidos pela Organização Mundial da Saúde (OMS, 2013) como: "Os cuidados totais e ativos prestados ao paciente cuja doença não responde mais aos tratamentos curativos e quando o controle da dor e outros sintomas psicológicos, sociais e espirituais tornam-se prioridade".

Os princípios do cuidado paliativo são descritos como manter o controle sobre o que ocorre e que pode ser controlado, preservar a dignidade e a privacidade da pessoa e família, aliviar a dor e demais sintomas, escolha do local do tratamento, planos para realizar e escolha do local da morte, ter a opção de suporte espiritual e emocional. Tais princípios reforçam a autonomia e o respeito que são reafirmados e manejados sob o ponto de vista da bioética (FLORÊNCIO *et al.*, 2006; WITTMANN-VIEIRA; GOLDIM, 2011).

A atenção na maneira como famílias raras merecem serem cuidadas pode ser realizada como uma manutenção dos sintomas. Tais cuidados podem acontecer em casa, no hospital ou no espaço desejado pela família e pessoa com doença rara, com o auxílio de algum profissional da equipe que possa compreender e auxiliar na tomada de decisão paliativa em diferentes contextos. Logo, esse profissional, juntamente com o

cuidador familiar, pode ser ponte para comunicar à equipe médica decisões que se relacionam com a escolha paliativa.

Infelizmente, os cuidados paliativos muitas vezes são iniciados tardiamente, o que faz com que no senso comum apenas se recorra a esse campo de cuidados no fim de vida. Existem cuidados paliativos gerais (a partir de diagnóstico em progressão), específicos (acontecem nos últimos meses de vida, a partir do declínio e agravamento da doença) e terminais (compreendem as últimas horas de vida) (SILVEIRA; CIAMPONE; GUTIERREZ, 2014; MENEZES, 2004; ANCP, 2012).

Observando-se os cuidados paliativos, é possível entender a necessária atenção em relação à política pública para inserir na sociedade cuidados que abracem questões sociais tão delicadas. Como política pública, esses cuidados podem ser entendidos como assistencialistas e gerar mais consciência de transformação social. Considerando-se as políticas de humanização e de atenção básica no Sistema Único de Saúde, é importante perceber as estratégias dos cuidados paliativos em relação aos princípios ali presentes, especialmente no que tange à universalidade do acesso e do direito à saúde, à integralidade e à equidade. Logo, identificar as implicações éticas e garantir o direito à atenção integral à saúde é uma busca constante no campo das doenças raras (MENEZES, 2004; KORNIS, 1994).

A busca por mais formação em genética médica para que haja mais diagnósticos rápidos na trajetória terapêutica também vale em relação a cuidados paliativos para todos os profissionais que trabalham com doenças raras. É essencial que eles acolham com mais sensibilidade o binômio saúde/doença ante os valores da pessoa e família rara e se esforcem para encontrar e planejar em face do que é importante para cada um e para cada história, escolhas mais leves em meio ao sofrimento (MENEZES, 2004).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A realidade da esfera da saúde coletiva deve contar com o apoio da bioética, que indiscutivelmente pode fortalecer laços para a manutenção digna da vida dos pacientes e familiares com doenças raras.

Apesar de realidades diversas, o acesso a inúmeros tratamentos, medicamentos e terapias que podem ser realizados no Brasil devido ao Sistema Único de Saúde, são necessários mais esforços, planos de ação, estratégias tecnocientíficas e formação em

cuidados paliativos que permitam desenvolver, criar e oferecer dignidade e qualidade de vida a todos os que precisam.

Logo, todas as pessoas são dotadas de dignidade para realizar mudanças necessárias, mas para haver consciência da importância de aprimorar é preciso formação humanizada, ou seja, investir em métodos para investigar doenças raras, para ouvir as famílias da melhor e mais qualificada maneira possível, treinar profissionais de saúde para esse trabalho presencial e *online*, com garantia de qualidade. Isso, além de haver mais estudos que norteiem a relação saúde e doença rara, é preponderante para que estudantes e profissionais das mais diversas áreas que englobam o cuidado com a saúde estejam capacitados e preparados para manter e manejar o bem-estar na vida das famílias e das pessoas com doenças raras.

Portanto, a bioética de proteção para a saúde coletiva preventiva se destina a cobrir necessidades básicas de saúde, pois são olhares que podem melhorar a qualidade de vida e diminuir ou retardar possíveis conflitos e vulnerabilidades.

É claro que é necessário cada vez mais aprimoramento tecnológico, analítico e científico para o melhoramento de qualidade de vida. As pessoas que vivem menos ou com menos dignidade, por não ter acesso a um tratamento ou medicamento existente, sofrem pela falta de liberdade. E o que a bioética pode trazer consigo é a busca pelo que é justo.

O aperfeiçoamento de tecnologias assistivas também é uma demanda salutar, pois estas podem acompanhar o crescimento e desenvolvimento das pessoas com doenças raras e suas famílias, já que elas necessitam de estratégias eficientes para acessibilidade na educação, na maior rapidez no diagnóstico e tratamentos eficazes que forneçam maiores condições de qualidade de vida. O uso da telemedicina pode diminuir a vulnerabilidade de acesso a médicos geneticistas em regiões com menor taxa dessa especialidade. Aliado a isso, é imensamente necessário que haja mais formação e incentivo para médicos geneticistas no Brasil a fim de que minimamente supra a demanda existente no momento.

Nesse sentido, é necessário haver um olhar sobre as doenças raras mediante a formulação de políticas públicas, pois é a partir destas que a sociedade é influenciada a respaldar projetos e cuidados e minimizar vulnerabilidades. Logo, existe uma relação dinâmica e complexa para que políticas públicas sejam efetivas e abracem as demandas de pessoas e familiares com doenças raras, mesmo tendo em vista a gama de 13 milhões de brasileiros que possuem especificidades individuais, mas também de escopo

grupais. Tanto a dinâmica paliativa quanto a luta pelos direitos que envolvem o SUS ou mesmo as tecnologias assistivas mantêm um enfoque muito importante sobre as políticas públicas.

A necessidade do estudo das políticas públicas vai se revelando à medida que se buscam formas de concretização dos direitos humanos, em particular os direitos sociais. A comunidade de pessoas com doenças raras almeja salvaguardar seus direitos, o que inclui medicações de alto custo, e formação para os grupos familiares e até mesmo profissionais que não têm conhecimento suficiente sobre as doenças raras, suas formas de diagnóstico e prognóstico. Que todas as pessoas consigam ser olhadas com dignidade e justiça, principalmente as mulheres, que em sua maioria são as que cuidam, e que populações vulneráveis economicamente possam ter acesso ao cuidado por meio de políticas públicas em saúde inclusivas.

REFERÊNCIAS

ABRAMO, L.; CECCHINI, S.; ULLMANN, H. Enfrentar las desigualdades en salud en América Latina: el rol de la protección social. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 25, n. 5, p. 1587-1598, 2020.

ANCP. Academia Nacional de Cuidados Paliativos. *In*: CARVALHO, R. T.; PARSONS, H. A. (Orgs.). **Manual de cuidados paliativos**. 2. ed. Porto Alegre: Sulina, 2012.

ANDRADE, B. L. A.; ROCHA, D. G. Doenças negligenciadas e bioética: diálogo de um velho problema com uma nova área do conhecimento. **Revista Bioética**, v. 23, n. 1, p. 105-113, 2015.

ARREGUY, E. E. M.; SCHRAMM, F. R. Bioética do Sistema Único de Saúde/SUS: uma análise pela bioética da proteção. **Revista Brasileira de Cancerologia**, v. 51, n. 2, p. 117-123, 2005.

ATKINSON, R. G.; FLINT, J. Accessing hidden and hard-to-reach populations: Snowball research strategies. **Social Research Update**, v. 33, n. 1, p. 1-4, 2001.

BALDIN, N.; MUNHOZ, E. M. B. *Snowball* (bola de neve): uma técnica metodológica para pesquisa em educação ambiental comunitária. *In*: CONGRESSO NACIONAL DE EDUCAÇÃO, 10., Curitiba, 7-10 nov. 2011. **Anais** [...]. Curitiba: PUCPR, 2011. Disponível em: https://educere.bruc.com.br/CD2011/pdf/4398_2342.pdf. Acesso em: 26 out. 2020.

BARCIFONTAINE, C. P.; ZOBOLI, E. L. C. P. 2007. **Bioética, vulnerabilidade e saúde**. Aparecida: Ideias & Letras; São Paulo: Centro Universitário São Camilo, 2007.

BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). **Diário Oficial da União**, Poder Legislativo, Brasília, DF, 7 jul. 2015. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm. Acesso em: 26 out. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Política Nacional de Atenção Básica**. Brasília: Ministério da Saúde, 2006.

BRASIL. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. **Diário Oficial da União**, Brasília, DF, 20 set. 1990. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8080.htm. Acesso em: 26 out. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **HumanizaSUS**. Documento-base para gestores e trabalhadores do SUS. 4. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2010. Disponível em: https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/humanizasus_documento_gestores_trabalhadores_sus.pdf. Acesso em: 26 out. 2020.

BUCCI, M. P. D. *et al.* **Direitos humanos e políticas públicas**. São Paulo: Pólis, 2001. Disponível em: <http://www.poli.org.br/uploads/831/831.pdf>. Acesso em: 1 jun. 2021.

CARDIAN, V. S. G.; PAULICHI, J. S. Da importância da ética quando da realização do diagnóstico genético pré-implantário. *In*: SIMÃO-SILVA, D.; PESSINI, L. (Eds.). **Bioética, tecnologia e genética**. Curitiba: CRV, 2017. p. 77-92.

CARVALHO, R. R. P.; ROSANELI, C. F. **Bioética e saúde pública**. Curitiba: CRV, 2016.

CLOTET, J. **Bioética**: uma aproximação. Porto Alegre: EdIPUCRS, 2006.

CNB. Comitato Nazionale Per La Bioetica. **Disabilità mentale nell'età evolutiva: il caso dell'autismo**. 2013. Disponível em: https://bioetica.governo.it/media/1832/p108_2013_disabilita-mentale-___autismo_it.pdf. Acesso em: 2 jun. 2021.

COSTA, R. S.; SOARES, M. R. Z. Terapia de aceitação e compromisso: o sofrimento psicológico em um caso clínico. **Psicologia: teoria e prática**, v. 17, n. 3, p. 19-27, 2015.

CRESWELL, J. W. **Projeto de pesquisa**: métodos qualitativo, quantitativo e misto. Porto Alegre: Artmed, 2007.

EURORDIS – Rare Diseases Europe. **What is rare disease?** 2020. Disponível em: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>. Acesso em: 2 jun. 2021.

FEITOSA, S. F.; NASCIMENTO, W. F. A bioética de intervenção no contexto do pensamento latino-americano contemporâneo. **Revista Bioética**, v. 23, n. 2, p. 277-284, 2015.

FERREIRA, P. K.; RAVAGLIO, A. V. M.; SIMÃO-SILVA, D. P. O diagnóstico nas doenças raras: dificuldades de acesso, impacto e vulneração. *In*: SIMÃO-SILVA, D. P.; PESSINI, L. (Eds.). **Bioética, tecnologia e genética**. Curitiba: CRV, 2017. p. 69-76.

FERREIRA, R. S. *et al.* Tecnologia assistiva e suas relações com a qualidade de vida de pessoas com deficiência. **Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo**, v. 28, n. 1, p. 54-62, 2017.

FISCHER, M. L. *et al.* Panorama de la nutrigenómica en Brasil desde la perspectiva de la Bioética. **Revista Latinoamericana de Bioética**, v. 20, n. 1, p. 27-48, 2020.

FLORÊNCIO, L. P. *et al.* Cuidados paliativos domiciliares a pacientes em final de vida. **Associação Brasileira de Cuidados Paliativos**. 2006. Disponível em: <http://www.cuidadospaliativos.com.br/artigo.php?codigo=146>.

HUTCHINSON, T. A. **Whole Person Care**. A New Paradigm for the 21st Century. New York: Springer Science + Business Media, Llc., 2011.

JUNQUEIRA, C. R. Consentimento nas relações assistenciais. *In*: RAMOS, D. L. P. **Bioética e ética profissional**. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan, 2007.

JUNQUEIRA, C. R. Bioética e saúde pública. *In*: RAMOS D. L. P. **Bioética: pessoa e vida**. São Caetano do Sul: Difusão, 2009. p. 97-115.

KORNIS, G. E. M. **A crise do Estado de Bem-Estar**: problemas e perspectivas da proteção social. Tese (Doutorado em Economia) – Instituto de Economia Industrial, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 1994.

LAZARUS, R.; FOLKMAN, S. **Stress, appraisal and coping**. New York: Springer Publishing Company, 1984.

MENEZES, R. A. **Em busca da boa morte**: antropologia dos cuidados paliativos. Rio de Janeiro: Fiocruz e Garamond, 2004.

ORPHANET. **Políticas de doenças raras**. 2013. Disponível em: https://www.orpha.net/comsor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN.

PIOLLI, K. C. V.; DECESARO, M. N.; SALES, C. A. O (des)cuidar-se como mulher ao ser cuidadora do companheiro com câncer. **Revista Gaúcha de Enfermagem**, v. 39, e2016-0069, 2018. doi: 10.1590/1983-1447.2018.2016-0069

SAYAGO, M.; LORENZO, C. O acesso global e nacional ao tratamento da hemofilia: reflexões da bioética crítica sobre exclusão em saúde. **Interface**, v. 24, e180722, 2020. doi: 10.1590/interface.180722

SCHEFFER, M.; BIANCARELLI, A.; CASSENOTE, A. **Demografia médica no Brasil**. São Paulo: Departamento de Medicina Preventiva da Faculdade de Medicina da USP; Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo; Conselho Federal de Medicina, 2015. Disponível em: <http://www.usp.br/agen/wp-content/uploads/DemografiaMedica30nov20153.pdf>. Acesso em: 19 maio 2021.

SEN, A.; KLIKSBURG, B. **As pessoas em primeiro lugar**: a ética do desenvolvimento e os problemas do mundo globalizado. São Paulo: Companhia das Letras, 2010.

SILVEIRA, M. H.; CIAMPONE, M. H. T.; GUTIERREZ, B. A. O. Percepção da equipe multiprofissional sobre cuidados paliativos. **Revista Brasileira de Geriatria e Gerontologia**, v. 17, n. 1, p. 7-16, 2014.

SIMÃO-SILVA, D. P.; PESSINI, L. (Eds.). **Bioética, tecnologia e genética**. Curitiba, CRV, 2017.

SOARES, F. B. P.; MACEDO, J. P. S. Intersecções entre psicologia da saúde e saúde coletiva: uma revisão integrativa. **Revista Psicologia e Saúde**, v. 12, n. 1, p. 33-47, 2020.

UNESCO – Organização das Nações Unidas para a Educação, Ciência e Cultura. **Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos**. Genebra: Unesco, 2005.

VIEIRA, J. B.; VERDI, M. I. M. Interfaces between Public Health and Bioethics from a study published by authors connected with postgraduate public health programs in Brazil. **Interface**, v. 15, n. 36, p. 21-37, 2011.

WITTMANN-VIEIRA, R.; GOLDIM, J. R. Bioética e processo de enfermagem. *In*: ALMEIDA, M. A. *et al.* **Processo de enfermagem na prática clínica**: estudos clínicos realizados no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre: Artmed, 2011. p. 67-75.

ZANELLA, D. C. Humanidades e ciência: uma leitura a partir da Bioética de Van Rensselaer Potter. **Interface**, v. 22, n. 65, p. 473-480, 2018.

ARTIGO 3

E A HISTÓRIA DO CUIDADOR, QUEM CONTA? NARRATIVAS DOS CUIDADORES FAMILIARES NAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Resumo

Pontua-se sobre o apanhado histórico das doenças raras e busca-se dar voz aos cuidadores familiares com o objetivo de analisar essas narrativas ante as vulnerabilidades vividas. A pesquisa de campo foi realizada com 254 cuidadores familiares brasileiros, que apontaram suas dificuldades no itinerário terapêutico, o apoio que gostariam de receber, o fato de não conseguirem cuidar direito de si para poder cuidar do outro, o desconhecimento de seus direitos e o sofrimento por que passam quando descobrem a doença rara e seu prognóstico. As narrativas colocam em cena os atores da situação: a pessoa com a doença rara, o cuidador familiar e a família, protagonistas importantes dessas histórias.

Palavras-chave: Doenças raras, psicologia, cuidadores, bioética, narrativas.

INTRODUÇÃO

É salutar traçar uma linha do tempo que nos localize em relação às doenças raras para que possamos enxergar quais são os atores desse cenário. Essas doenças, também referidas na literatura como doença órfã, doença genética, síndromes raras e síndromes genéticas, são assim denominadas quando atingem 1 em um grupo de 2 mil pessoas; 80% delas são genéticas, e 20%, ambientais, ou seja, infecciosas, imunológicas, ou bacterianas, mas em vários casos sua causa permanece desconhecida. Elas são consideradas crônicas, progressivas, degenerativas e podem ser fatais. Estima-se que existem em torno de 7 mil doenças raras descritas na literatura, mas sabe-se de doenças que até o momento não possuem nome por ser únicas no mundo (ORPHANET, 2018; EURODIS, 2018).

Em 2008, a Organização Europeia de Doenças Raras (Eurordis) criou o Dia das Doenças Raras – designado para 28 de fevereiro, no caso dos anos não bissextos, e 29 de fevereiro como o “dia raro” – com o objetivo de sensibilizar e divulgar as doenças raras para equipes de saúde, população e governantes. No Brasil, a data foi instituída

pela Lei nº 13.693/2018, e busca-se cada vez mais divulgar e discutir o amplo leque que essas doenças trazem consigo. Essa gama de apontamentos se estende para os cuidados à pessoa com doença rara, ao cuidador familiar, os direitos desses atores, as políticas públicas existentes, a busca e acesso a medicações de alto custo pelo Sistema Único de Saúde (SUS), adaptações estruturais na infância, vida adulta ou idosa de pessoas com doenças raras, entre outros aspectos (EURORDIS, 2020 BRASIL, 2018; ABDR, [s.d.]).

De maneira geral, as pessoas com doenças raras e seus cuidadores perecem em face do desconhecimento da complexidade do itinerário terapêutico. No momento, observa-se um caminhar lento em relação a programas políticos e investigações científicas nesse campo, muito embora não haja tratamentos específicos para inúmeras doenças raras, tanto no que tange ao prolongamento da vida quanto à qualidade dela. Em contrapartida, um número menor de doenças consegue ter significativo progresso, devido a investigações e solidariedade social. A demora em se ter um diagnóstico pode trazer risco à vida dos pacientes, assim como aumentar possíveis gastos com exames, uma série de consultas e prescrições medicamentosas inadequados. Esse tempo de diagnóstico pode variar de meses a anos; a média de espera é de três anos, e estipula-se que aconteçam de dois a três diagnósticos preliminares, sendo necessários seis ou sete exames antes da confirmação da doença rara (FELIPE *et al.*, 2020; ORPHA, 2020; APMPs, 2019).

Segundo a Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (Interfarma), os maiores desafios do Brasil em relação às doenças raras são os diagnósticos imprecisos e a dificuldade de tratamentos. Mesmo com os avanços tecnológicos e clínicos, apenas 2% dos tratamentos utilizam medicamentos responsáveis pela interferência na progressão dos sintomas das doenças raras. As demais pessoas realizam terapias paliativas ou serviços de reabilitação, ou seja, quando surge um sintoma, tratam do sintoma, mas não da doença em si (INTERFARMA, 2018).

É emergencial falar sobre como as pessoas são afetadas com a notícia da doença rara, pois, antes de mais nada, aceitar a existência dela não como protagonista, mas como coadjuvante na caminhada cotidiana, faz parte de um processo suprasumo. A busca pelo conhecimento da história natural de tais doenças é otimizada por meio de redes de apoio, legislações e estudos acadêmicos (ORPHANET, 2013).

O primeiro artigo publicado em periódicos científicos tratando sobre doenças raras foi em 1976 e fazia referência a um estudo de caso da Síndrome de Apert, mas à época

ainda retratando apenas questões clínico-genéticas. Quando se buscaram artigos sobre a relação de cuidadores familiares e doenças raras, o primeiro publicado se remonta a 1996. Isso mostra que há décadas o termo *doenças raras* é discutido e estudado, mas apenas em meados de 1996 visualizou-se a importância da equação doente (doenças raras), cuidador e organizações de saúde (GONÇALVES; SILVA, 1976; PITTA, 1996).

Atualmente, os artigos mais publicados sobre o tema possuem relação com judicialização da saúde e acesso à medicação das pessoas com doenças raras, segundo pesquisas nas bases de dados Bireme e PubMed. De fato, materiais voltados ao acesso judicial relatam casos e discorrem sobre a trajetória terapêutica que muitas vezes é atravessada pela judicialização. A ausência de soluções satisfatórias e eficientes dentro do território brasileiro no que tange à judicialização para o tratamento de doenças raras é lamentável, já que constitucionalmente saúde é um direito de todos.

Historicamente, as associações de pessoas com doenças raras visam compartilhar experiências de famílias e pessoas com essas doenças; essa é a principal razão de se estabelecerem organizações de pacientes, nas quais é exercitado o reforço técnico operacional e se mantém o elo entre as famílias. A partir desse apoio, as atividades de desenvolvimento, aconselhamento, acolhimento e conhecimento tornam-se cada vez mais solicitadas e trazem o grande diferencial para as associações. A espera por não saber o que fazer, ou pela equipe de saúde ter conhecimento de como proceder, faz com que essas agremiações ganhem ainda mais relevância. Elas desempenham um primordial papel nos sistemas de saúde, pois são construídos caminhos entre pacientes e equipe de saúde; normalmente, são o primeiro contato com os tratamentos considerados inovadores (BUSSMANN, 2019).

No Brasil, até 2019 existiam no Brasil 77 centros de referência em doenças raras ou atenção especializada em alguma doença rara espalhados pelas cinco regiões: 45 no Sudeste, 15 (Nordeste), 11 (Sul) 5 (Norte) e 1 (Centro-Oeste) (BRASIL, 2019; MUITOS SOMOS RAROS, [s.d.]).

Neste estudo, o foco dado será para os cuidadores familiares de pessoas com doenças raras e a significativa contribuição destes, que muitas vezes abrem mão de seus ideais e planos para realizar as atividades relacionadas a tal cuidado. Nesse sentido, serão conhecidas as trajetórias terapêuticas dos cuidadores familiares e as vulnerabilidades existentes nas doenças raras.

PERCURSO METODOLÓGICO

O percurso metodológico do presente estudo se caracteriza como uma pesquisa de campo. A metodologia utilizada foi um questionário qualitativo (Apêndice 1) com a análise de seis questões voltadas à saúde mental do cuidador familiar. As perguntas foram inseridas na plataforma *online Qualtrics* e enviadas aos cuidadores familiares de pessoas com doenças raras por meio digital. A técnica utilizada foi a *snowball sampling*, que consiste em uma cadeia de informantes, e a sua execução acontece em uma pesquisa de campo que se utiliza de uma amostra não probabilística na qual os participantes iniciais de um estudo indicam novos participantes, que por sua vez indicam outros, e assim sucessivamente até que seja alcançado o objetivo proposto, o “ponto de saturação”. Tal ponto é atingido quando os novos entrevistados passam a repetir os conteúdos já obtidos em entrevistas anteriores, sem acrescentar novas informações relevantes à pesquisa (BALDIN; MUNHOZ, 2011; BUSSMANN, 2019).

O método de amostragem por *snowball sampling* visa obter entrevistados onde eles são poucos em número ou quando algum grau de confiança é necessário para iniciar contato; ou seja, os sujeitos são obtidos por encaminhamentos em cadeia, facilitando a entrada do pesquisador em ambientes de difícil acesso convencionalmente (ATKINSON; FLINT, 2001).

Para análise dos dados qualitativos, utilizou-se a técnica de análise de conteúdo, que se propõe a interpretar a coleta dos dados especialmente em pesquisas qualitativas, em que sua preparação é um processo que "consiste em extrair sentido dos dados de texto" (CRESWELL, 2007, p. 194). Para os dados quantitativos, apresenta-se como porcentagens os valores analisados.

Neste estudo também denominamos o cuidador da pessoa com doença rara como cuidador primário, já que possui mais contato no dia a dia com a pessoa e a doença.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os cuidadores familiares participantes desta pesquisa são mães (59%), filhas (13%), esposas (7%) e pais (5%); os 16% restantes englobam avós, sobrinhas, marido, amigas, sogras, tias, irmãos, namoradas, cunhadas, noras e profissionais com cerca de 1,4% cada.

Quando a pessoa foi escolhida para ser o cuidador familiar, diferentes sentimentos derivados da função de cuidar podem ter sido gerados, e os pontuados

foram descritos a partir de uma pergunta aberta. As respostas mostram que os cuidadores se sentem: abençoados (20%); privilegiados (17%); responsáveis pela pessoa com doença rara (15%); felizes (10%); com uma mistura de sentimentos bons e ruins (10%); perdidos (9%); cansados (7%); sem opção diante da situação de assumir essa tarefa (6%); como se tudo estivesse por um fio (4%); e exaustos (2%).

Para falar sobre saúde mental, é necessário procurar entender um pouco do sentimento diante da descoberta da doença rara. No questionário, o cuidador familiar poderia fazer menção a quantos sentimentos quisesse a respeito do que vivenciou ante o fato de que haveria alguém na família nessa condição. Nesse sentido, foi predominante a tristeza (14% das respostas), seguida de serenidade e medo (13%), temor (9%), coragem (8%), interesse em saber mais sobre o assunto (7%), aceitação instantânea da situação (7%), otimismo e confiança em relação ao prognóstico da doença (5%), espanto e aborrecimento (4%) e raiva e momento de luto (3%). É importante ressaltar que esses sentimentos são referidos ao tomarem conhecimento do diagnóstico e que a maioria das doenças raras possui uma trajetória terapêutica de meses ou anos em busca do diagnóstico.

Após o cuidador primário pontuar o que sentiu, questionou-se sobre os impactos que ele acredita que a família sofreu diante da notícia da doença. Foi descrito por 79,4% dos respondentes que o mais proeminente foi a mudança das questões de rotina, com 39% das respostas; aspectos associados à saúde mental foram apontados por 24% dos cuidadores; 15% relataram mudanças na qualidade de vida; 7% fizeram referência a impactos derivados de questões financeiras e maior união da família; e 4% afirmaram que o impacto se deve ao avanço da doença e ao uso da medicação – tanto pela restrição de horários quanto pela alimentação ou efeitos colaterais.

Os respondentes poderiam (caso quisessem) apontar a maneira que a família encontrou para lidar com a doença rara. Nesse caso, 125 cuidadores apontaram que a espiritualidade ou a religião foram essenciais, 76 disseram que “dar tempo ao tempo” foi a escolha tomada para lidar o surgimento da doença. Já 66 afirmaram que buscar grupos de apoio foi elementar para o enfrentamento da doença rara; 56 informaram que pedir auxílio a familiares foi a forma identificada para lidar com a situação. Nove pessoas disseram que mudar de cidade foi a opção encontrada, 7 relataram que pesquisar sobre a doença foi a maneira de se relacionar com ela, e outras 7 relataram a busca por tratamentos; outras 5 destacaram que a atenção à saúde mental foi a escolha feita, e

três responderam que se buscaram cuidados para o enfrentamento de toda a família na situação de doença rara.

Esse questionário, como já mencionado, foi enviado a famílias de todo o Brasil, antes da Covid-19. Todavia, a metodologia utilizou a técnica de que cada cuidador recebia o material e podia enviá-lo a outras pessoas ou mesmo outras associações que tiveram conhecimento da pesquisa durante a pandemia; isso favoreceu um olhar diferenciado, já que muitas terapias tiveram que ser canceladas ou adaptadas, bem como a possível sobrecarga do cuidador familiar, que teve que readaptar a rotina, lidar com a tensão da pandemia.

Deve-se considerar que muitas pessoas com doenças raras possuem um sistema imunológico fragilizado ou comorbidades que podem dificultar o cuidado caso sejam atingidas pela Covid-19. Isso requereu atenção redobrada ao que e quem tem contato, bem como o necessário isolamento social; ou seja, se algum familiar ajudava o cuidador nos cuidados semanais, por exemplo, essa ajuda teve ser adaptada. A pandemia alterou a rotina de cuidadores e de pessoas com doenças raras, tanto pelo isolamento social quanto pelo limitado acesso a serviços necessários e comuns, já que são poucos os atendimentos que podem ser feitos via *online*. Durante a pandemia, medicamentos estão em falta, acompanhamentos terapêuticos foram interrompidos e muitos pacientes tiveram que infelizmente adaptar os atendimentos ou interrompê-los, haja vista que estão dentro do grupo de risco da Covid-19.

Quando especificada ao cuidador primário a maneira com a qual ele vem cuidando de sua qualidade de vida, 27% disseram que não fazem nada, 16% apontaram para o apoio dos amigos, 15% afirmaram que a atividade física os ajuda e 14% informaram que utilizam algum medicamento que os auxilie nessa questão de bem-estar. Por sua vez, 7% responderam que a família é a maior fonte de qualidade de vida, 6% destacaram a participação em grupos, seja de associações de doenças raras, seja de grupos religiosos, 5% disseram que isolar-se foi o caminho escolhido para cuidar de si, e outros 5% referiram que a terapia é a forma de se cuidar. Por fim, 2% indicaram o hábito da leitura, e 1% apontou o trabalho, a faculdade e não se deixar ter tempo como meios que favorecem a qualidade de vida.

Ao terminar o questionário, os cuidadores poderiam mencionar o que quisessem, como algo que não foi pontuado, alguma sugestão ou outro apontamento. Noventa cuidadores relataram suas histórias e fizeram apontamentos sobre o que mais lhes

chamava a atenção. Assim sendo, 24 pessoas disseram que têm interesse em ter acompanhamento psicológico, conforme indicam alguns depoimentos:

“Seria ótimo se tivéssemos com quem compartilhar e dividir nossa rotina, nossas lutas, nossos medos, nossos desesperos, falar com um profissional” (Cuidadora 92).

“Cuidadores precisam de apoio psicológico, pois abdicam de suas vidas em prol do outro. E por mais que seja por amor, em algum momento torna-se pesado, frustrante” (Cuidadora 187).

Sobre os cuidadores, 19 deles pontuaram que se sentem perecendo no que tange ao manejo e ao conhecimento da equipe de saúde, de acordo com as respostas a seguir:

“É necessário que a equipe médica como um todo esteja mais preparada para lidar com pacientes de doenças raras, ainda existe muita dificuldade por parte de muitos profissionais no trato com estes pacientes e seus familiares...” (Cuidadora 33).

“Já passamos em milhares de especialistas, professores, alunos e residentes, e é triste você entrar com dúvidas ou que resolvem o problema parcial da paciente e inúmeras vezes quando vem o diagnóstico crônico, progressivo e degenerativo, logo não dão atenção devida” (Cuidadora 103).

Treze cuidadores relatam sofrimento emocional, conforme é possível identificar nos apontamentos a seguir:

“Às vezes me sinto muito cansada, e chego a ficar sem esperança pela dificuldade que encontro inclusive para conseguir a medicação do meu filho e também por ver ele sofrer, isso acaba comigo. Além de viver em uma cidade longe da família, sem apoio, e com muita dificuldade financeira. É muito difícil” (Cuidadora 248).

Outros 13 cuidadores disseram não conseguir pensar em si mesmos:

“Após o diagnóstico do meu pai, percebi que vários sintomas dele que antes pensávamos não ser nada... também tenho... então temo também ter a doença... mas esse não é o momento de preocupar com mais ninguém... tenho que cuidar dele e da minha mãe” (Cuidadora 17).

Nove cuidadores primários disseram que não conhecem ou não têm seus direitos preservados:

“Hoje, maior dificuldade é saber os nossos direitos. Acho um absurdo minha filha ter uma doença crônica incapacitante e não poder ter acesso, pois a doença é tratada como algo normal. No nosso caso acho importante o grupo. Mas são mais de 2 mil mutações. Algumas mais leves e outras incapacitantes” (Cuidador 91).

Outros seis cuidadores primários relataram acerca da atenção que precisam ter quando estão cuidando:

“Gerenciar a perda da autonomia é fundamental para o cuidador para não criar uma sensação de incapacidade de sobrevivência e destruir a esperança de vida do paciente” (Cuidador 8).

Cuidadores familiares – seis, no total – também pontuaram questões políticas e sociais:

“Seria muito bom que nós, mães especiais pudéssemos ser olhadas com mais amor, ter mais oportunidades e reconhecimentos. E não sermos olhadas só com olhar de pena” (Cuidadora 5).

“No Brasil ainda existem muitos desafios quanto a inclusão, tratamento, pesquisas relacionadas a doenças raras. Falta de informação e acesso à rede pública para tratamento de casos que exijam especialização. Além de amparo financeiro às mães que não podem trabalhar para cuidar dos seus filhos sozinha. Faltam políticas públicas e sociais em todos os sentidos” (Cuidador 208).

É possível perceber nessas falas a força e o sofrimento que os cuidadores familiares vivenciam mediante a busca pelo cuidado da pessoa com doença rara. O impacto do diagnóstico está presente na saúde emocional, na saúde física (não cuidar de si mesmo), na luta pelos direitos das pessoas que enfrentam essas doenças. Logo, a voz do cuidador pode dar mais poder às necessidades de quem é cuidado. Mas como podemos enxergar as vulnerabilidades na vivência dos cuidadores familiares?

Vulnerabilidades nas doenças raras

A vulnerabilidade se relaciona com algumas definições que merecem ser mencionadas. O termo *vulnerável* indica toda pessoa (no caso) que pode ser vulnerado; este, por sua vez, significa alguém que está em sofrimento. Portanto, todas as pessoas são vulneráveis, pois estão sujeitas a inúmeros riscos que ameaçam sua dignidade. A vulnerabilidade implica a possibilidade de ser vulnerado. Tom Beauchamp e James Childress (2002) apontam que ela abraça a necessidade de que a autonomia seja cumprida, mas para que isso aconteça é imprescindível haver cuidado com o outro, levando em consideração as crenças e valores de cada pessoa. Como é possível cuidar e manter a autonomia de cuidadores familiares de maneira a não se sentirem culpados

por cuidar de si mesmos (até porque isso não anula o cuidado que a pessoa com doença rara carece) (BEAUCHAMP; CHILDRESS, 2002; SCHRAMM, 2003).

Segundo Ayres *et al.* (2003), podemos pontuar três divisões de vulnerabilidades: a individual, a social e a programática. A vulnerabilidade individual pode ser descrita como questões de sua singularidade, seus pensamentos, sua biologia (como genética, altura etc.). É possível percebê-la na fala de alguns cuidadores familiares:

“Por conta dessa situação, não consigo dormir a não ser se for medicada” (Cuidadora 7).

“Tem hora que eu me vejo perdida, vontade de chorar, vontade de trocar de lugar com ele só para não o ver sofrer, vontade de desistir, mas eu não posso, tenho que ser forte por ele, porque sei que se ele me vê assim e também desanima” (Cuidadora 62).

Já a vulnerabilidade social, segundo Ayres *et al.* (2003), é pontuada como a maneira pela qual se tem acesso aos meios de comunicação, a influência de decisões políticas e o enfrentamento de barreiras culturais. Pode-se observar isso nos apontamentos a seguir:

“Gostaria de poder contribuir mais ativamente com essa causa dos doentes raros. No meu caso, são pouquíssimas pessoas” (Cuidador 200).

“Às vezes penso que como cuidadores de filhos especiais, que tiveram que abandonar o emprego para cuidar deles, deveriam ter direito pelo menos a um salário, uma vez que não podemos trabalhar mais” (Cuidador 49).

Ayres *et al.* (2003) pontua também a vulnerabilidade programática, que diz respeito aos recursos necessários para a proteção em face de riscos ao bem-estar físico, psicológico e social dos cuidadores familiares. Isso fica evidenciado nos seguintes apontamentos:

“Esse trabalho é muito importante para que as doenças raras passem a ser conhecidas por todos. Para que futuramente mais exames sejam feitos e menos casos de doenças raras aconteçam” (Cuidadora 177).

“Eu como mãe, procuro me informar sempre sobre a doença do meu filho para que eu possa passar por todas as fases. Obrigada por essa pesquisa e poder falar sobre meu filho” (Cuidadora 33).

De acordo com Sanches, Mannes e Cunha (2018), outra dimensão de vulnerabilidade é denominada moral, que se relaciona com os problemas que indivíduos e grupos podem enfrentar por serem excluídos. Os depoimentos a seguir assim a evidenciam:

“Na hora de cuidar do paciente 100% debilitado, todo mundo corre e acham que responsabilidade apenas de uma pessoa. Se todos cooperassem, não ia ficar pesado para ninguém” (Cuidador 90).

“Precisamos de advogado para orientação sobre direitos dos pacientes. Enquanto criança têm hospital de referência, mas quando atingem a maioridade os pacientes ficam sem este amparo. Cada paciente procura o médico que atenda seu plano de saúde. Um centro de referência para adultos é o que precisamos” (Cuidadora 202).

Ao falarmos sobre as narrativas vivenciadas pelos cuidadores familiares, estamos colocando em cena os atores da situação. Claramente, a pessoa com doença rara, a doença rara, o cuidador familiar e a família nuclear são atores importantes, mas não só eles; a sociedade, de maneira geral, faz parte desse coletivo, ou seja, grupos de apoio ou associações, médicos e demais profissionais de saúde têm importante destaque. Nesse momento coloca-se em destaque a vida do cuidador familiar, o que ele escolhe para si e para a pessoa com doença rara quando tem sua autonomia prejudicada. Muitas vezes coloca-se um poder nas mãos do cuidador que não é dele (MESQUITA, 2000).

A bioética narrativa pode ser descrita como expressão de uma aproximação hermenêutica à ética aplicada ou uma vertente da bioética que busca olhar para a dimensão narrativa que dialoga com as ciências médicas, filosofia, ética e literatura. Existem algumas características salutares no que tange à bioética narrativa, para a tomada de decisão de ações morais em situações complexas, podendo-se pontuar: a identificação e interpretação na narração; a análise do que o autor e o leitor possuem sobre o caso que está sendo narrado, logo, se posicionando de forma neutra, mas não indiferente; discutir o evento e a contingência em que ele está inserido; analisar de maneira prática o impacto das histórias narradas e perceber a perspectiva de gênero, tanto pela diferença reflexiva quanto pela posição que a mulher tem em relação ao cuidado de pessoas com doenças raras (TAYLOR, 2005; STEIN, 2016).

Compreendendo tais aspectos, é possível analisar as narrativas de vida e sua relação com os grupos a que elas pertencem. Quando se fala sobre doença rara, pode-se ouvir a narrativa da pessoa com doença rara, sua família e a função/posição de cada familiar, o olhar do cuidador familiar, da sociedade de maneira geral, do governo e políticas públicas e da academia. No momento, o Estado pode e deve investir em estratégias para que toda a população esteja salvaguardada em relação à assistência de saúde, como o uso da telemedicina, para que a maioria das famílias raras possam ser minimamente cuidadas e orientadas a respeito da doença rara. O cuidado com a

saúde mental também deveria ter maior atenção, haja vista o sofrimento individual e familiar (STEIN, 2016; MANCHOLA-CASTILLO, 2017).

A telemedicina como suporte de orientação é extremamente urgente, tendo em vista que em um país continental como o Brasil e com um número pequeno de médicos geneticistas em comparação com a demanda, existe muito trabalho e vulnerabilidade a ser minimizada. A fala dos cuidadores familiares não está sendo devidamente ouvida, assim como o sofrimento psicológico e mental, que poderia ser acolhido por meio de mecanismos que também existem na telemedicina.

Os possíveis cenários que servem de palco para a decisão tomada podem carregar consigo um processo de argumentação, contra-argumentação e autocrítica. Portanto, somos os autores de nossas próprias vidas. As vidas são como folhas de caderno em branco, esperando para ser preenchidas com nossas histórias e trajetórias. O estilo de vida que escolhemos ter faz com que as histórias de vida contadas tenham maior ou menor visibilidade. É comum que várias narrativas sejam de alguma maneira anuladas por outras pessoas, pela sociedade e até pela própria pessoa. Histórias de vidas de pessoas que escolhem cuidar da vida de outras, como é o caso de cuidadores familiares, muitas vezes retratam mais a vida de quem é cuidado do que propriamente a delas. Isso acontece por inúmeros motivos, seja, por exemplo, pela vida da outra pessoa, seja pela doença desta que pega todas as pessoas de surpresa a ponto de que quem cuida prefira cuidar do sofrimento do outro em detrimento do próprio sofrimento. Este existe, é diferente da pessoa com doença rara, mas não quer dizer que seja menor ou maior, e sim diferente (TAYLOR; 2011; STEIN, 2016).

Mas o que torna a existência diferente da de outras pessoas é que vivemos vidas únicas e originais, ou seja, vidas autênticas. Essa autenticidade da singularidade vai ao encontro de mostrar-se como realmente é, sejam as qualidades, sejam os defeitos; logo, ela seria a aceitação da condição de vida que possui, não estagnação, mas olhando o que precisa ser feito ou mudado ou o que não é necessário. Portanto, no que tange à psicologia, a autenticidade seria conhecer a si mesmo, seus valores, sua essência, e conhecendo-se, portanto, é também validar as pessoas à sua volta (TAYLOR, 2011; STEIN, 2016).

Quando abrimos mão da nossa autenticidade, ou seja, quando colocamos a vida de outras pessoas na frente da nossa, é muito provável que nos tornemos pessoas mais apáticas ou indiferentes. Muitos cuidadores familiares buscam de várias maneiras colocar a vida da pessoa com doença rara à frente da sua; todavia, para bem cuidar do

outro ou da doença do outro, é necessário cuidar da sua vida, ou seja, tornar-se autor da sua narrativa. Será que é possível o cuidador familiar falar de si, de suas expectativas, seus sofrimentos que podem envolver a pessoa a qual cuida, mas também que abordam outras esferas da sua vida? (TAYLOR; 2011; MANCHOLA-CASTILLO, 2017).

A ética da autenticidade é algo relativamente novo e peculiar à cultura moderna. Nascida no final do século XVIII, desenvolveu-se de formas anteriores do individualismo, como o individualismo da racionalidade desengajada, iniciada por Descartes, no qual a exigência é de que cada pessoa pense de maneira autorresponsável, por si mesma, ou o individualismo político de Locke, que pretendia tornar a pessoa e sua vontade anteriores às obrigações sociais. Mas a autenticidade também tem estado, sob alguns aspectos, em conflito com essas formas anteriores. É um produto do período romântico, que era crítico da racionalidade desengajada e de um atomismo que não reconhecia os laços da comunidade. (TAYLOR, 2011, p. 35)

É necessário olhar para paradigmas individuais e sociais que envolvam a condução da própria história por meio de uma narrativa clara e coesa. Para tal, a bioética narrativa nos questiona sobre o motivo que nos faz optar por descobrir, autodescrever e até mesmo autocriar o que deseja colocar como primordial em sua vida. Para algumas pessoas, o que é primordial, de fato, é diferente de outras pessoas, por mais que estejamos voltando nosso olhar para os cuidadores familiares (TAYLOR; 2011; MANCHOLA-CASTILLO, 2017).

Pensar, sentir, julgar no âmbito de tal configuração é funcionar com a sensação de que alguma ação ou modo de vida ou modo de sentir é incomparavelmente superior aos outros que estão mais imediatamente ao nosso alcance. O sentido daquilo em que consiste a diferença pode assumir diferentes formas. Uma forma de vida pode ser vista como mais plena, outra maneira de sentir e de agir pode ser julgada mais pura, um modo de sentir ou viver como mais profundo, um estilo de vida como mais digno de admiração, uma dada exigência como sendo uma afirmação absoluta em oposição a outras meramente relativas. (TAYLOR, 2005, p. 35)

O cuidado essencial deve nortear nossas narrativas, e não distanciar da essência a ponto de perder a humanização. Estar em “modo automático”, ir sobrevivendo e ver no que dá ou viver por outra pessoa são características e decisões difíceis de ser tomadas, mas quando o são é ainda mais difícil sair dessa “zona de conforto”. Doravante, a bioética pode proporcionar o impulso de atitude que faz com que possamos contar nossas histórias da maneira que acharmos cabível, sem julgamento. Mas para isso, é preciso que nos permitamos contar o que vemos, sentimos e escolhemos, seja pela necessidade do outro, seja pela minha. Se for pela necessidade do outro, que eu consiga enxergar tal

posicionamento e que não será um posicionamento eterno. Se for pelo meu olhar, pelas minhas vontades, que seja possível eu enxergar até onde vai o outro na minha história (MESQUITA, 2000; MANCHOLA-CASTILLO, 2017).

CONCLUSÃO

Quando é dada voz para cuidadores familiares falarem sobre suas histórias, estamos atribuindo um momento de se falar tanto da relação com a doença rara quanto do sentimento de quem vive com alguém com ela. É complexo “equilibrar” esse misto de sentimentos, tanto do outro quanto de quem cuida. Se a voz dos cuidadores familiares não for acolhida, o sofrimento cresce, e como sociedade e academia é extremamente relevante empoderar a presença, a voz e a vez de quem luta por pessoas com doenças raras, para que assim conquistem seus direitos e possam ser o apoio de quem estão cuidando. É necessário haver mais formação e informação que englobam tanto a doença quanto todos os que estão envolvidos nesse meio: profissionais, famílias e a própria pessoa com doença rara.

REFERÊNCIAS

ABDR – Associação Brasileira de Doenças Raras. [S.d.]. Disponível em: <https://blogabdr.wixsite.com/abdr>. Acesso em: 5 jun. 2020.

APMPS – Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras. Disponível em: <http://eupaciente.com.br/apmps.dr/>. Acesso em: 5 jun. 2020.

ATKINSON, R. G.; FLINT, J. Accessing hidden and hard-to-reach populations: Snowball research strategies. **Social Research Update**, v. 33, n. 1, p. 1-4, 2001.

AYRES, J. *et al.* Risco, vulnerabilidade e práticas de prevenção e promoção da saúde. *In*: CAMPOS, G. *et al.* (Orgs.). **Tratado de Saúde Coletiva**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2006. p. 375-417.

BALDIN, N.; MUNHOZ, E. M. B. *Snowball* (bola de neve): uma técnica metodológica para pesquisa em educação ambiental comunitária. *In*: CONGRESSO NACIONAL DE EDUCAÇÃO, 10., Curitiba, 7-10 nov. 2011. **Anais** [...]. Curitiba: PUCPR, 2011. Disponível em: https://educere.bruc.com.br/CD2011/pdf/4398_2342.pdf. Acesso em: 26 out. 2020.

BEAUCHAMP, T. L.; CHILDRESS, J. F. **Princípios de ética biomédica**. 4. ed. São Paulo: Loyola, 2002.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Dia Mundial e Dia Nacional das Doenças Raras** – último dia do mês de fevereiro. Brasília: Ministério da Saúde, [s.d.]. Disponível em: <http://bvsmis.saude.gov.br/ultimas-noticias/3132-dia-mundial-e-dia-nacional-das-doencas-raras-ultimo-dia-do-mes-de-fevereiro>. Acesso em: 5 jun. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças raras**: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. 2019. Disponível em: <https://www.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>. Acesso em: 5 jun. 2020.

BUSSMANN, I. M. S. O papel das associações de portadores de doenças raras. Associação Brasileira de Porfiria – ABRAPO, 2019. Disponível em: http://www.fepe.org.br/site/wp-content/files/26_O_PAPEL_DAS_ASSOCIAES_DE_PORTADORES_DE_DOENAS_RARAS. Acesso em: 2 jun. 2020.

CRESWELL, J. W. **Projeto de pesquisa**: métodos qualitativo, quantitativo e misto. Porto Alegre: Artmed, 2007.

EURORDIS – Rare Diseases Europe. **What is rare disease?** 2020. Disponível em: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>. Acesso em: 2 jun. 2021.

EURORDIS – Rare Diseases Europe. **Doenças raras não diagnosticadas**. 2018. Disponível em: <https://www.eurordis.org/pt-pt/content/doencas-raras-nao-diagnosticadas>. Acesso em: 5 jun. 2020.

FELIPE, R. N. R. *et al.* Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. **Revista Saúde e Desenvolvimento Humano**, v. 8, n. 3, p. 1-13, 2020.

GONÇALVES, A.; SILVA, J. B. Discussão clínica genética sobre Síndrome de Apert: um propósito de um caso. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 34, n. 3, p. 293-297, 1976.

INTERFARMA – Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. **Doenças raras**: a urgência do acesso à saúde. 2018. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/public/files/biblioteca/doencas-raras--a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf>. Acesso em: 5 jun. 2020.

MANCHOLA-CASTILLO, C. H. **Bioética, Imaginación y Acción**: Hacia una Bioética Narrativa, Práctica y Comprometida. 188 f. Tese (Doutorado em Bioética) – Programa de Pós-Graduação em Bioética, Universidade de Brasília, Brasília, 2017.

MESQUITA, A. M. O. O psicodrama e as abordagens alternativas ao empirismo lógico como metodologia científica. **Psicologia: Ciência e Profissão**, v. 20, n. 2, p. 32-37, 2000.

MUITOS SOMOS RAROS. **Centros de Referência em Doenças Raras ou Atenção Especializada**. Tratamento. [S.d.]. Disponível em: <https://muitossomosraros.com.br/tratamento/centros-de-referencia/#1493911433055-b9b0d254-b347>. Acesso em: 2 jun. 2020.

ORPHANET. **Políticas de doenças raras**. 2013. Disponível em: https://www.orpha.net/com/sor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN. Acesso em: 20 jun. 2020.

PITTA, A. M. F. A equação humana no cuidado à doença: o doente, seu cuidador e as organizações de saúde. **Saúde e Sociedade**, v. 5, n. 2, p. 35-60, 1996.

SANCHES, M. A.; MANNES, M.; CUNHA, T. Vulnerabilidade moral: leitura das exclusões no contexto da bioética. **Revista Bioética**, v. 26, n. 1, p. 39-46, 2018. doi: 10.1590/1983-80422018261224

SCHRAMM, F. R. A bioética da proteção em saúde pública. *In*: FORTES, P. A. C.; ZOBOLI, E. L. C. P. (Orgs.). **Bioética e saúde pública**. São Paulo: Loyola, 2003. p. 71-84.

STEIN, M. Uma abordagem narrativa da bioética: a ética da autenticidade e as tecnologias de aprimoramento. **PERI**, n. 8, p. 81-103, 2016.

TAYLOR, C. **A ética da autenticidade**. São Paulo: É Realizações Editora, 2011.

TAYLOR, C. **As fontes do Self**: a construção da identidade moderna. São Paulo: Loyola, 2005.

ARTIGO 4

Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras

Resumo

O sentimento de pertencimento e identificação em um grupo é essencial para que as pessoas se ajudem mutuamente, bem como construam laços de afeto e confiança que podem fortalecer as dificuldades e conflitos encontrados cotidianamente. O objetivo deste artigo é trazer a reflexão da importância de grupos de apoio e redes que acolhem e acompanham pessoas com doenças raras. Para isso, realizou-se um ensaio teórico, reflexivo e interpretativo de textos que abordam a relação de grupos de apoio e qualidade de vida. É possível constatar que o cuidar é um elo que une muitas famílias e histórias de vida distintas, mas que em sua diversidade o afeto e a união são ingredientes importantes para a compreensão e superação dos conflitos.

Palavras-chave: grupo de apoio, psicologia, identificação, doença rara.

É importante falar sobre pertencimento, pois existe uma discrepância entre receber um diagnóstico de uma doença que “muitas” outras pessoas possuem e que o tratamento ou mesmo o nome dela é conhecido e brevemente compreendido, e ficar sabendo de outra da qual talvez nunca se ouviu falar e que um número pequeno de pessoas no país ou no mundo também são por ela acometidas. Viver a experiência de ter passado ou estar passando por um diagnóstico de doença rara muito provavelmente traz enormes incertezas por não se saber o que ela é e faz ou não se conhecer alguém que tenha enfrentado por isso. Portanto, este texto propõe uma reflexão sobre o sentimento de pertencimento e identificação de pessoas com doenças raras.

Em todo o mundo, aproximadamente 300 milhões de pessoas vivem hoje com uma patologia considerada rara, ou seja, 4% da população mundial. Ela é assim caracterizada quando não afeta mais de 5 em um grupo de 10 mil pessoas. Sabe-se também que o número de doenças raras que permeiam por volta de 6 a 8 mil variações pode não ser fidedigno com a realidade, pois inúmeras delas não são rastreáveis nos sistemas de saúde ou não têm um diagnóstico preciso. Logo, percebe-se que é a

quantidade é vasta, sem falar das que acometem apenas uma ou duas pessoas no mundo (ou pelo menos que tiveram diagnóstico).

Existe uma porcentagem média de sobrevivência segundo a qual 70% das pessoas com doenças raras vivem até os cinco anos de idade, mas isso pode variar, dependendo dos tratamentos, dos medicamentos e até mesmo do próprio diagnóstico; 75% afetam crianças e 80% têm origem genética. Elas geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e, muitas vezes, fatais (EURORDIS, 2019; OMS, 2018).

É relevante apontar que quando uma pessoa está enferma, a família inteira, em algum grau, adoece. Portanto, se filho/filha, esposo/esposa, pai, mãe ou alguém próximo dentro no núcleo familiar adoece, toda a família padece também, ainda que de maneiras diferentes. Portanto, encontrar alguém que passe pela mesma situação traz consigo a dimensão da empatia, que significa um processo de identificação em que o indivíduo se coloca no lugar do outro e, com base nas próprias suposições ou impressões, tenta compreender o comportamento dele, gerando um sentimento de pertencimento – de acolhimento verdadeiro – que tem por significado a maneira de receber ou de ser recebido e/ou consideração. Esses sentimentos fazem com que a troca de experiência, relatos, dúvidas e superações sejam comemorados e sentidos mediante um compartilhamento. A tendência de pessoas que enfrentam situações parecidas criarem um vínculo é grande, e esse pode ser um canal de diálogo que aproxima mais indivíduos que vivem de modo semelhante (SOARES; ARAÚJO; BELLATO, 2016).

Talvez um exemplo mais palpável é quando duas pessoas que nasceram ou moraram no mesmo lugar se encontram em um terceiro espaço. Imaginemos dois brasileiros se encontrando por acaso em outro país: existe grande probabilidade de perguntarem ou afirmarem algo a respeito da cidade ou mesmo indagarem sobre onde estudaram, qual o lugar que a pessoa ia para se divertir etc. Todos os indivíduos passaram por algo parecido, e, se não fizeram perguntas ou afirmaram algo, tiveram no mínimo um sentimento de pertencimento ou mesmo nostalgia (PAIS-RIBEIRO, 2007).

De acordo com Bauman (2003), no livro *Comunidade: a busca por segurança no mundo atual*, a construção da identidade é um processo que não acaba, passível de mudança, experimentação, sem ter um caráter definitivo, sendo construída, portanto, ao longo da vida.

É necessário cativar os sentimentos de pertencimento e identidade, de tal maneira que emergam reflexões críticas sobre responsabilidade, cuidado, respeito, proteção, solidariedade, compromisso e honestidade individual e comunitária a que, de alguma

maneira, toda a sociedade pode estar atenta. A noção de pertencimento é intrínseca, já que a todo instante as pessoas aprendem o que é comum – traz insegurança – e aquilo que é diferente – e pode trazer estranheza inicialmente. Ao longo da vida pareamos sentimentos a situações, objetos ou pessoas, e o que decorre disso, junto ao pertencimento, seriam valores e atitudes (MORICONI, 2014).

O sentimento de pertencimento, acolhimento, identificação e empatia pode estar relacionado diretamente com o de comunidade, como fazer parte de um grupo, influência, integração e satisfação das necessidades e partilha de ligações emocionais em relação a ele ao qual podemos chamar de comunidade, ou seja, pessoas que se conhecem ou se encontram por algum motivo que as une. O resultante do cuidado em grupo gera sentimentos subjetivos, mas que, em grande parte, possuem relação com a qualidade e a satisfação de vida, logo mostram que estar em grupo ou em comunidade melhora o bem-estar de forma geral (ELVAS; MONIZ, 2011).

A psicologia socio-histórica pontua a necessidade de se compreenderem os fenômenos históricos e sociais que indivíduos que passam por situações semelhantes trazem consigo, bem como a constituição de grupos de pessoas que se encontram ou se reúnem de alguma maneira por terem objetivos em comum ou se identificarem por determinado motivo como, por exemplo, uma doença rara. Para Sawaia (2010), a perspectiva da psicologia socio-histórica busca despertar para o sentimento de culpa que os indivíduos podem carregar, como não se sentir confortáveis em um espaço onde não existem pessoas que saibam acolher indivíduos com doenças raras (e/ou deficiências) por não estar adaptado para tal.

No Brasil, são 13 milhões de pessoas com doenças raras, mas não se tem ideia de quantas participam de grupos de apoio ou de mobilizações sobre enfermidades raras; o que se sabe é que é relativamente difícil encontrá-las. É possível observar a construção de políticas que são reconhecidas como inclusivas, mas na verdade reforçam a desigualdade social, uma vez que não acolhem e não adaptam espaços para influenciar e cativar a importante participação de todos em locais públicos que devem ser capazes de receber todas as pessoas (TAVARES, 2014; SAWAIA, 2010).

Diversos fatores, tais como responsabilidades, questões sociodemográficas e outros, geram estresse e claudicação em relação ao cuidado da pessoa com doença. A claudicação pode ser definida como:

Uma circunstância da perda de capacidade dos membros de uma família diante da resolução dos problemas do paciente devido à sobrecarga de responsabilidades que os mesmos exercem, diante da condição na qual o doente passa a depender exclusivamente dos cuidados de seus familiares e em um dado momento, decorrente da exaustão de tarefas que acabam despertando no cuidador sentimentos de medo e estresse, e a família não consegue encontrar recursos para responder às necessidades do seu ente querido. Vale ressaltar que esse processo pode se estender até após a morte do paciente, quando a equipe necessita trabalhar o processo de luto dessa família. (MEIRELES *et al.*, 2012, p. 6)

É fundamental pontuar como o Sistema Único de Saúde (SUS) acolhe esses familiares e pessoas com doenças raras e/ou deficiência. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (art. 4º) tem como objetivo o seguinte:

Reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos. (BRASIL, 2014)

Automaticamente, ao cuidar da pessoa com doença rara e/ou deficiência, de alguma maneira a família como um todo está sendo cuidada. O aspecto de cuidado da família é salutar para haver qualidade de vida (BRASIL, 2014).

De acordo com o art. 13, a linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com as Redes de Atenção à Saúde (RAS) e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. Observa-se que existe um cuidado em “avaliar a vulnerabilidade e a capacidade de autocuidado das pessoas com doenças raras e realizar atividades educativas, conforme necessidade identificada, ampliando a autonomia dos usuários e seus familiares” (BRASIL, 2014), melhorando assim o bem-estar de ambos.

Essa melhora de condição de vida, ou vida digna, pode ser também observada pela busca da promoção e acessibilidade que as RAS, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) podem proporcionar às famílias e pessoas com doenças raras. Dessa forma, é minimizada a vulnerabilidade presente quase que cotidianamente na vida de muitas pessoas (BRASIL, 2014).

Mediante questões relevantes da trajetória de vida da família e pessoa com doença rara, como o acompanhamento que o SUS fornece, é relevante perceber

especificamente algumas vulnerabilidades durante esses itinerários terapêuticos, como a de acesso à saúde, a social e a moral. Sobre elas, vamos tecer breves comentários.

A vulnerabilidade de acesso à saúde está relacionada à falta de informação ou a informações desconexas dos profissionais da saúde. Infelizmente, ainda é comum que familiares possuam mais informação sobre o caso do paciente ou mesmo conhecimento da doença ou deficiência do que a equipe de saúde. Isso provoca angústias de quem depende dela, especialmente ao se tratar do campo da saúde e de questões tão particulares e específicas. Encontrar profissionais que tenham conhecimento sobre determinada doença transmite um sentimento de conforto e tranquilidade muito próximos aos de identificação e pertencimento, pois a família e os profissionais de saúde falam a mesma língua (FELIPE, 2017; PETER, 2015).

Outra vulnerabilidade que pode ser observada nesse contexto é a social, desde as preocupações que o tratamento traz até a questão dos medicamentos (em grande parte de alto custo) e cuidados específicos necessários no manejo de cada doença. Essa vulnerabilidade muitas vezes impede, pelas barreiras de acesso à informação e ao diálogo, que outras pessoas transmitam informações e experiências sobre a trajetória terapêutica vivenciada (FELIPE, 2017; MONTEIRO, 2011).

A última vulnerabilidade destacada é a moral, que envolve questões que englobam indivíduos e grupos que, em sua condição de raridade, são de alguma forma esquecidos, estigmatizados e discriminados; logo, moralmente estão mais suscetíveis ao sofrimento. Tal sofrimento talvez não diminua por si só, mesmo com a identificação e o acolhimento que uma pessoa possa receber, mas a maneira como lidará com ele será alterada, pois a interpretação que damos a um sentimento é que modificará o modo que escolhemos carregar ou não esse sentimento inicialmente ruim (SANCHES; MANNES; CUNHA, 2016; FELIPE, 2017).

As vulnerabilidades podem ser observadas no que o Simpósio Internacional sobre a Bioética e os Direitos da Criança (AMADE; UNESCO, 2000) pontuaram: a sociedade deve promover pesquisas relativas às doenças raras e ao desenvolvimento de terapias eficazes, o que aborda a relevante participação da família.

Reconhecer que a questão da infância é uma realidade complexa em evolução e que merece agora consideração especial. As crianças são seres frágeis, mas sua autonomia não deve ser mal compreendida. Portanto, seus direitos – em especial os direitos à sobrevivência, ao desenvolvimento e à participação – e a proteção de que necessitam encontram-se refletidos efetivamente em numerosos textos nacionais e internacionais que visam à proteção dos direitos

humanos, aos quais são acrescentados dispositivos específicos relativos às crianças, especialmente na Convenção Internacional sobre os Direitos da Criança. (AMADE; UNESCO, 2000, p. 1)

O Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, na quinta edição, DSM-5 (APA, 2013), aponta que certas doenças raras, como por exemplo a Doença de Prion e a Doença de Huntington, podem ser de difícil e longo diagnóstico, pois podem ser confundidas com doenças psiquiátricas. Semelhantemente, a Eurordis (2005) pontua que doenças raras como Cornélia de Lange, fenilcetonúria e adrenoleucodistrofia também podem demorar para ser diagnosticadas, pois há poucos casos, o que torna esse processo mais complexo. Contudo, não existe consenso em relação à melhor definição sobre a problemática do que é um diagnóstico difícil, mas o especial fato do problema ser multifatorial traz grandes complexidades para o diagnóstico.

Existem os fatores do paciente que abrangem listas enormes de queixas ou imensos volumes de exames. O excesso de informação acaba sendo um entrave ao raciocínio do médico, que se vê paralisado diante de tantos sintomas e resultados de exames; talvez por esse motivo aconteçam atrasos ou erros diagnósticos. Em contrapartida, as limitações do sistema de saúde são um grande entrave para a avaliação e exames específicos.

A bioética intervém no discurso dos conflitos éticos, quando pontuadas questões de vulnerabilidade, vulneração e vulnerados, sendo a bioética da proteção que medeia as relações sociais. São necessárias técnicas e manejos adequados e específicos para que o tratamento seja realizado, de acordo com a necessidade da pessoa e as metas e objetivos a serem alcançados (BROPHY, 2013; SCHRAMM, 2008).

Alguns paradigmas da bioética na Comissão Nacional de Bioética da Itália (2013) contemplam:

Para promover o fortalecimento da pesquisa de doenças, no ciclo de vida e os tratamentos terapêuticos apropriados também na idade adulta com uma pesquisa que preenche a lacuna que existe hoje entre o avanço do conhecimento biológico é que a pesquisa de laboratório de neurociência e no campo, o que é necessário para padronizar as regras de comunicação e refutação de acordo com os últimos critérios de objetividade; garantir o direito à escolha consciente do cuidado, através do pedido de consentimento informado aos pais ou ao sujeito, no caso de um adulto capaz de compreender e querer, antes de qualquer tratamento - o pressuposto de que cada tratamento pode, se não houver possibilidade de confiantemente ser eficaz, assim, um desperdício nocivo de tempo e energia - demanda que deve incluir uma vasta informação sobre os diferentes tratamentos disponíveis e relativos cenários de eficiência; garantir o direito aos cuidados de saúde, através da verificação e manutenção do diagnóstico, e garantir a continuidade das intervenções educativas - adequadas à patologia e idade ao longo de toda a trajetória de vida; recorrer a

intervenções farmacológicas apenas no interesse da pessoa; garantir o direito de desenvolver habilidades, não apenas fornecer ao adolescente e jovem adulto uma capacidade executiva específica, mas também cuidando de uma preparação cultural adequada de acordo com as habilidades demonstradas pelo sujeito; não dispersar os resultados do possível aperfeiçoamento das habilidades executivas, obtidas com algumas das técnicas de capacitação, isso pode ser alcançado aumentando as possibilidades de colocação no emprego por meio de políticas econômicas e sociais voltadas para pessoas com deficiências, organizando serviços ad hoc de tutoria e reagindo a todas as formas de 'estigmatização'. (CNB, 2013, p. 71).

É importante perceber as demandas e necessidades da pessoa com doença rara e de sua família para então organizar as prioridades. Realinhar e redefinir as hipóteses e estratégias de intervenção que foram previamente estipuladas talvez seja o próximo passo a ser tomado, mas, além da identificação de aspectos culturais, étnicos, religiosos, deve-se observar as questões econômicas, políticas, ambientais, o grau de desigualdade social e maiores vulnerabilidades no lugar em que se vive (SILVA; SUDIGURSK, 2008).

A ONU (Organização das Nações Unidas) apontou “a universalidade, a indivisibilidade, a interdependência e a inter-relação de todos os direitos humanos e liberdades fundamentais, bem como a necessidade de que todas as pessoas com deficiência tenham a garantia de poder desfrutá-los plenamente, sem discriminação (ONU, 2006, p. 2).

Esse apontamento, seja para a pessoa com deficiência, seja para a doença rara, ressalta questões elementares que o SUS traz consigo, como por exemplo a equidade, a igualdade e a universalidade, que buscam garantir que a tecnologia assistiva em “produtos, equipamentos, recursos, metodologias, estratégias, práticas e serviços promovam a funcionalidade” à vida da pessoa com deficiência e assim melhore e aprimore sua autonomia, qualidade de vida e inclusão social, que engloba o direito à cultura, ao esporte, ao turismo e ao lazer. Portanto, podem existir barreiras, que podem ser superadas e sentidas por um grande grupo de pessoas (BRASIL, 2015).

O olhar bioético mediante aspectos biopsicossociais e espirituais contribui para a construção de políticas públicas igualitárias, acessíveis e de qualidade, o que se relaciona direta e indiretamente com a construção do sentimento de pertencimento da pessoa com doença rara e sua família. Assim, é possível proporcionar melhores condições de vida a pessoas com doenças raras, suas famílias e a população em geral (AMARAL *et al.*, 2016).

A desconstrução de ideias e ideais mediante a maneira como os indivíduos devem agir em sociedade ainda não está preparada para abraçar de forma adequada todas as pessoas com deficiência e/ou com doença rara e os seus familiares. A criança, o adolescente, o adulto, o idoso e a sua família demandam nesse momento uma constante busca de melhor saúde, e não evolução ou agravamento da doença rara que pode ter alguma condição de deficiência (KURCGANT; TRONCHIN; MELLEIRO, 2006).

Todos os direitos da família e da sociedade que vivem com pessoas com doenças raras devem estar disponibilizados na atual conjuntura em que vivemos. Os direitos não são acessíveis muitas vezes, como, por exemplo, no caso dos planos de saúde, os inúmeros exames, bem como os medicamentos de alto custo. O *Comitato Nazionale per la Bioética* (CNB) (2013) aponta que o começo é a criação e luta por políticas públicas que acolham a vulnerabilidade nas doenças raras.

Quando discutido sobre identificação e trajetória terapêutica neste texto, podem ser elencados inúmeros pontos que no momento trazem a reflexão da importância do cuidado, que pode ser paliativo. O cuidado paliativo, ao longo dos anos, foi ampliado para as áreas de neonatologia e pediatria, prematuros extremos, malformação congênita grave, evolução das doenças crônico-degenerativas e outras doenças raras. Seu conceito obedece à definição de assistência efetiva e integral direcionada a crianças, adolescentes, adultos e idosos fora de possibilidades terapêuticas de cura e aos seus familiares. A temática se mostra em crescimento na pediatria, já que doenças crônicas e/ou genéticas em algumas situações podem levar à morte e afetam crianças e adolescentes; logo, o processo de morte e morrer também deve ser levado em consideração (SILVA; SUDIGURSK, 2008).

Alguns pilares importantes dos cuidados paliativos podem acontecer nas etapas iniciais da doença, em combinação com terapias específicas ao diagnóstico e prognóstico. A qualidade de vida é um deles, pois, em qualquer momento ou estágio de uma doença, é salutar que a atenção esteja voltada à busca pela qualidade de vida no momento de finitude, como o alívio e o controle dos sintomas, suporte espiritual, psicossocial, e esses pontos se direcionam para o paciente e a família. A abordagem humanista e a valorização da vida são outros elementos relevantes e que têm caráter estritamente humanista, como compaixão, humildade, honestidade e valorização da vida, com a adoção de medidas e condutas que respeitem e compreendam o indivíduo como um ser biopsicossocial e espiritual, com valores, metas e objetivos individuais e familiares.

Outro ponto importante nesse contexto de cuidados paliativos nas doenças raras é o controle e alívio da dor e dos demais sintomas, que se foca na concepção de minimizar o sofrimento e sintomas. A dor pode ser descrita como desconfortos de caráter físico, psíquico, social e espiritual, tais como “lesões cutâneas, odores desagradáveis, anorexia, caquexia, insônia, fadiga, luto antecipado, dificuldades econômicas, depressão, entre outros” (SILVA; SUDIGURSK, 2008, p. 506).

A dor mal controlada causa impacto além do âmbito físico tanto para a pessoa com doença rara quanto para a família e até mesmo a profissionais da saúde. Quando olhamos para essa esfera, designa-se o termo *dor total*, uma vez que a dor envolve fatores físicos, emocionais, sociais e espirituais, que influenciam na vivência e na expressão da queixa de dor (SILVA; SUDIGURSK, 2008).

A espiritualidade é considerada uma ferramenta relevante para o apoio no luto, que se inicia com a morte da saúde, que dá lugar à presença da doença. Indivíduo e família enfrentam questões de natureza existencial, nas quais valores e crenças influenciam a tomada de decisão e realização de planos em curto, médio ou longo prazo. A necessidade de aliviar o sofrimento espiritual, não somente durante o curso da enfermidade, mas também no momento do luto, pelo apoio da equipe multidisciplinar em todos os aspectos é um fator a ser considerado (SILVA; SUDIGURSK, 2008).

A experiência das pessoas e famílias abordadas nos estudos realizados por Souza *et al.* (2019) demonstra o impacto de receber o diagnóstico de um adoecimento raro, a necessidade de cuidado que os adoecidos demandam, a aprendizagem de lidar com o cenário que se instaura e que muitas vezes é permeado por estigmas e preconceitos de diversas ordens, os sentimentos e as emoções envolvidos em todo o processo de viver e cuidar e a espiritualidade como instrumento para lidar com a situação. O SUS e a ONU buscam minimizar o sofrimento que pode acontecer pela falta de acesso e recursos para a qualidade de vida (ONU, 2006; BRASIL, 2015).

Logo, questões como dignidade no processo de morrer, autonomia para decidir sobre a vida, não abreviação da vida ou prolongamento artificial, promover a beneficência, a não maleficência e a justiça, como já pontuados, também são pontos salutarés da bioética, já que promover a autonomia é uma forma de legitimar o sentimento de autossuficiência, do “eu entendo o que é melhor para mim”. Portanto, dá-se voz quando se trabalha a bioética, e nesse leque que essa ciência abrange, olhamos para a vertente dos cuidados paliativos, que não estão voltados apenas para o fim de

vida, mas para o suprassumo do bem-estar em qualquer momento da vida (WIEGAND; ROSANELI, 2019; SILVA; SUDIGURSK, 2008).

No que tange aos cuidados paliativos, entendidos como aqueles voltados a pessoas fora da viabilidade da cura, o cuidado se torna imprescindível. Portanto, ele tem prioridade sobre a cura e, assim, aproxima-se o contexto de sentimento de pertencimento e identificação, pois, de alguma maneira, estão presentes sem que indivíduo com doença rara e a família “percebam”, mas, muitas vezes, esses elementos primordiais dos cuidados paliativos estão de certa forma sendo levados em consideração.

O cuidado é a pedra fundamental do respeito e da valorização da dignidade humana sobre o qual tudo o mais deve ser construído. Ele pode ser buscado junto aos órgãos sociais, bem como condutas das Redes de Atenção à Saúde, que têm o dever de auxiliar, possibilitando assim melhor rede de apoio e sentimento de equidade. Em outras palavras, as famílias se sentem respeitadas e ouvidas em sua diversidade, garantindo, portanto, o atendimento e o cuidado necessários; desse modo, indiretamente se é abraçado e se tem o sentimento de valorização da sua fala e história (SILVA; SUDIGURSK, 2008; BRASIL, 2014; BRASIL, 2015).

Portanto, o cuidado com esses cuidadores é associado diretamente com o que uma pessoa com alguma doença rara possui, pois dos menores aos maiores afazeres que o cuidador familiar terá para fazer, a pessoa com doença rara muitas vezes perceberá e sentirá que está sendo “descuidada” ou não cuidada o suficiente. É importante considerar que o apoio diário prestado pelos cuidadores familiares passa muitas vezes despercebido ou sem reconhecimento social e até mesmo familiar. Os grupos e espaços de diálogo com pessoas que vivenciam as diversidades cotidianas nas doenças raras podem restaurar e aliviar o “peso” que o cuidado demanda. Eles podem também fazer parte da Estratégia Saúde da Família (ESF) e do Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS), que, de alguma maneira, podem também acolher a família na sua situação (MEIRELES *et al.*, 2012; BRASIL, 2015; OMS, 2018).

Collière (1999) afirmou que o ato de cuidar de um familiar pode produzir sobrecarga em diversas intensidades e, portanto, acabar comprometendo a saúde, a vida social, a relação com os outros membros da família, o lazer, a disponibilidade financeira, a rotina doméstica, o desempenho profissional e outros aspectos da vida pessoal e familiar. Logo, os cuidadores familiares realizam um vasto número de tarefas,

que incluem “vigiar”, ou seja, estar atento ao outro, ao acompanhar a medicação e outras consultas, sem horário limite para o trabalho ou tempo certo para descanso.

Então, os cuidadores familiares, muitas vezes, não enxergam tempo para o autocuidado, o descanso e o conforto, vendo nos grupos de pessoas que passam por situações parecidas um acolhimento que se transforma em união e amizade. A OMS (2018) aponta que mesmo sem ele vislumbrar um tempo para si mesmo, são elementares as tecnologias assistivas, que podem auxiliar muito nesse momento, pois se a pessoa com doença rara e/ou deficiência consegue cuidar de si, de alguma maneira, como tomar banho sozinho e arrumar a cama ou a mesa, dentre outras atividades, o cuidador familiar pode utilizar esse tempo para cuidar de si. Esse mesmo exemplo ilustra claramente a autonomia da pessoa com a doença rara e/ou deficiência.

O que foi exposto neste texto evidencia por si só não apenas um contexto psicológico e as relações de vulnerabilidade que a trajetória terapêutica traz consigo. Demonstra-se também a bioética diante disso, unindo tais questões e acolhendo conflitos, contextos da saúde pública e exclusão social. Busca-se, portanto, estimular o senso moral individual e coletivo de cada um que possui amor e respeito pela vida e pela saúde de si mesmo e do outro. Mesmo com o contexto de apoio que as leis e o SUS respaldam, a família e as pessoas com doença rara e/ou deficiência necessitam, especialmente, de uma vida digna com funcionalidade, o que significa ter autonomia, independência, maior qualidade de vida, auxiliados pelas equipes de saúde, tecnologias assistivas e acolhimento na necessidade individual de cada família (GALINDO; GUTIÉRREZ, 2011; FELIPE, 2017; OMS, 2018).

O sentimento de saber como é viver, cuidar ou ter uma doença rara pode ser compartilhado, mas acontece mais rapidamente com pessoas que passam por situações semelhantes. Quando uma pessoa com determinada doença rara conhece alguém que se encontra nessa “solidão” no mesmo estado, país ou no mundo, isso faz o sentimento de pertencimento estar presente. A identificação com outras pessoas fortalece os conflitos cotidianos e anima o compartilhamento de ideias e momentos, além de oferecer a possibilidade de criar amizades, o que muitas vezes um cuidador acaba deixando de lado. Há a clara necessidade de mais pesquisas e propostas de intervenções para a pessoa com doença rara, família e as próprias associações, sendo urgente ouvirmos e cuidarmos com dignidade de todos os envolvidos nesse contexto.

REFERÊNCIAS

AMADE – Associação Mundial dos Amigos das Crianças; UNESCO – Organização das Nações Unidas para a Educação, Ciência e Cultura. **Declaração de Mônaco**: considerações sobre a bioética e os direitos da criança organizado pela Associação Mundial dos Amigos das Crianças. 2000. Disponível em: <http://www.fiocruz.br/biosseguranca/Bis/manuais/qualidade/Biodc.pdf>. Acesso em: 20 jun. 2020.

AMARAL, D. L. *et al.* Atenção bioética à vulnerabilidade dos autistas: a odontologia na estratégia da saúde da família. **Revista Latinoamericana de Bioética**, v. 16, n. 1, p. 220-233, 2016.

APA – American Psychiatric Association. **Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais**. 5. Ed. Porto Alegre: Artmed, 2013.

BAUMAN, Z. *Comunidade: a busca por segurança no mundo atual*, Rio de Janeiro: J. Zahar. 2003.

BRASIL. Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, assinados em Nova York, em 30 de março de 2007. **Diário Oficial da União**, Brasília, DF, 26 ago. 2009. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2009/decreto/d6949.htm. Acesso em: 18 jun. 2020.

BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). **Diário da União**, Brasília, DF, 7 jul. 2015. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm. Acesso em: 18 jun. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). **Diário Oficial da União**, Brasília, DF, 31 jan. 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 18 jun. 2020.

BROPHY, L. Crítica literária: ensino de ensaios discretos com crianças com autismo: um manual de autoinstrução. **Ciência no Tratamento do Autismo**, v. 10, n. 1, p. 14-15, 2013.

COLLIÈRE, M. F. **Promover a vida**. Lisboa: Lidel – Tradições Técnicas Sindicato dos Enfermeiros Portugueses, 1999.

CNB. Comitato Nazionale Per La Bioetica. **Disabilità mentale nell'età evolutiva: il caso dell'autismo**. 2013. Disponível em: https://bioetica.governo.it/media/1832/p108_2013_disabilita-mentale-___autismo_it.pdf. Acesso em: 2 jun. 2021.

ELVAS, S.; MONIZ, M. J. V. Sentimento de comunidade, qualidade e satisfação de vida. **Análise Psicológica**, v. 28, n. 3, p. 451-464, 2011.

EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases. **Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority**, 2005. Disponível em: <www.eurordis.org>. Acesso em: 20 set. 2006.

FELIPE, R. N. R. **Vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos em doenças raras**. 47 f. Dissertação (Mestrado em Bioética) – Programa de Pós-Graduação em Bioética, Pontifícia Universidade Católica do Paraná, Curitiba, 2017.

GALINDO, G. C.; GUTIÉRREZ, S. Y. Reflexiones bioéticas em torno a las enfermedades raras y huérfanas com impacto em el sistema bucodentario. **Revista Latinoamericana de Bioética**, v. 11, n. 1, p. 22-31, 2011.

KURCGANT, P.; TRONCHIN, D. M. R.; MELLEIRO, M. M. A construção de indicadores de qualidade para a avaliação de recursos humanos nos serviços de enfermagem: pressupostos teóricos. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 19, n. 1, p. 88-91, 2006.

LINDBLAD, T. L. Canto clínico: como você aumenta a inteligibilidade de fala (habilidades de articulação) ou a variabilidade nos sons produzidos por crianças com transtornos do espectro do autismo? **Ciência no Tratamento do Autismo**, v. 9, n. 3, p. 3-6, 2012.

MEIRELES, N. *et al.* O papel parental e a claudicação familiar: qual a importância do enfermeiro de Família? *In*: CARVALHO, J. C. *et al.* **Transferibilidade do conhecimento em enfermagem de família**. Porto: ESEP, 2012.

MONTEIRO, S. R. R. P. O marco conceitual da vulnerabilidade social. **Sociedade em Debate**, v. 17, n. 2, p. 29-40, 2011.

MORICONI, L. V. **Pertencimento e identidade**. Trabalho de Conclusão do Curso (Licenciatura Plena em Pedagogia) – Faculdade de Educação, Universidade Estadual de Campinas, 2014.

OMS – Organização Mundial da Saúde. **Determinantes sociais e riscos para a saúde, doenças crônicas não transmissíveis e saúde mental**. Genebra: OMS, 2018. Disponível em: https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=5774:oms-lanca-iniciativa-de-controle-do-uso-nocivo-de-alcool-para-prevenir-e-reduzir-mortes-e-incapacidades&Itemid=839. Acesso em: 18 jun. 2020.

ONU – Organização das Nações Unidas. **Convenção da ONU sobre Direitos das Pessoas com Deficiência**. 2006. Disponível em: <https://www.fundacaodorina.org.br/a-fundacao/deficiencia-visual/convencao-da-onu-sobre-direitos-das-pessoas-com-deficiencia/>. Acesso em: 18 jun. 2020.

PAIS-RIBEIRO, J. L. **Introdução à Psicologia da Saúde**. 2. ed. Coimbra: Quarteto, 2007.

PETER, E. The ethics in qualitative health research: special considerations. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 20, n. 9, p. 2625-2630, 2015.

SANCHES, M. A.; MANNES, M.; CUNHA, T. R. Vulnerabilidade moral: leitura das exclusões no contexto da bioética. **Revista Bioética**, v. 26, n. 1, p. 39-46, 2018.

SAWAIA, B. B. (Org.). **As artimanhas da exclusão**: análise psicossocial e ética da desigualdade social. Petrópolis: Vozes, 2010.

SCHRAMM, F. R. Bioética da proteção: ferramenta válida para enfrentar problemas morais na era da globalização. **Revista Bioética**, v. 16, n. 1, p. 11-23, 2008.

SILVA, E. P.; SUDIGURSK, D. Concepções sobre cuidados paliativos: revisão bibliográfica. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 21, n. 3, p. 504-508, 2008.

SOARES, J. L.; ARAÚJO, L. F. S.; BELLATO, R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. **Saúde e Sociedade**, v. 25, n. 4, p. 1017-1030, 2016. doi: 10.1590/s0104-12902016162301

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

TAVARES, R. C. O sentimento de pertencimento social como um direito universal. **Caderno de Pesquisa Interdisciplinar em Ciências Humanas**, v. 15, n. 106, p. 179-201, 2014.

WIEGAND, S. C. B.; ROSANELI, C. F. O luto infantil nas doenças raras. **Revista Ibero Bioética**, v. 10, p. 1-11, 2019.

ARTIGO 5

JUDICIALIZAÇÃO NAS DOENÇAS RARAS: (in)CAPACIDADES DO ESTADO

RESUMO

Atualmente existem em média 300 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara no mundo, essas doenças são progressivas, degenerativas e podem ser fatais, afetando em sua maioria crianças, a partir de um itinerário terapêutico muitas vezes longo. Quando se discute sobre doenças raras fala-se sobre tratamento, que por sua vez é um processo complexo, por demorar em sua grande maioria o acesso a medicação ou equipamentos que respaldem uma vida com qualidade e dignidade. O objetivo deste estudo analisa os conflitos de interesse na atuação médica e seus efeitos da judicialização através da bioética, a relação entre o Estado e as pessoas e famílias com doenças raras, acerca do cuidado e manutenção de vida. O método é uma análise crítica da temática das doenças raras, bioética e o Estado. O diálogo traz consigo questões que envolvem as medicações órfãs, busca por equipamentos e um olhar frente a necropolítica. Percebe-se que a vulnerabilidade frente os direitos humanos muitas vezes é negligenciada, seja por não acontecer o cuidado necessário, ou por acontecer após um tempo considerável de vida. Conclui-se que é de extrema importância discutir sobre judicialização e fomentar essa discussão com profissionais do meio jurídico, que tem em mãos a decisão de fornecer o que lhes é necessário para o cuidado com a saúde.

PALAVRAS-CHAVE: Doenças raras, conflito de interesse, vulnerabilidades, bioética, acesso à saúde.

Na atualidade existem em torno de 300 milhões de pessoas que vivem hoje com uma patologia considerada rara, ou seja, 4% da população mundial. Ao pensar sobre as doenças raras de uma maneira coletiva, e não as especificidades que compõem esse termo de doenças raras ou mesmo doenças genéticas. Uma doença é considerada rara quando não afeta mais de 5 pessoas em um grupo de 10.000 pessoas, ou seja 1,3 pessoas em um grupo de 1mil indivíduos. Sabe-se também que o número de doenças raras permeia por volta de 6 a 8 mil, esse número não é exato devido haver doenças raras não rastreáveis nos sistemas de saúde, não terem um diagnóstico preciso, ou ainda não ter um nome de doença especificado devido as divergências na sintomatologia. Em média 30% das pessoas com doenças raras morrem antes dos cinco anos de idade; 75% delas afetam crianças e 80% têm origem genética. Algumas dessas doenças se manifestam a partir de infecções bacterianas ou causas virais, alérgicas e ambientais, ou são degenerativas e proliferativas. As doenças raras geralmente são

crônicas, progressivas, degenerativas e muitas vezes levam ao óbito (OMS, 2019; European Journal of Human Genetics, 2019).

O próprio nome “doença rara” (DR) traz consigo a designação de raridade, logo é infrequente, mesmo existindo 13 milhões de pessoas com doenças raras no Brasil. A raridade dessas doenças resulta em consequências que agravam não apenas as situações biológicas relacionadas aos diagnósticos tardios, longos tempos de espera, atendimentos inadequados as suas necessidades, mas, também, revela-se no corpo, implica olhares furtivos, contatos evitados, oportunidades perdidas, gera estigma, cria vidas escondidas, cotidianos que giram em volta da doença (Zoboli, 2016; Brasil, 2014).

A Organização Mundial de Saúde (OMS, 2019) aponta que os transtornos mentais atingem uma em cada quatro famílias que possuem pessoas com algum tipo de doença no seio familiar. Tais consequências atingem não apenas a pessoa que adoecer, mas o núcleo da família como um todo, com um acentuamento ao familiar cuidador, a sociedade como um todo e os espaços que visam o cuidado da saúde (Cardoso, Galera & Vieira, 2018).

A intervenção medicamentosa é apenas uma parte de todo o tratamento e está disponível para menos de 3% das doenças raras. Agentes do governo e, principalmente, dos órgãos de fiscalização da saúde, possuem relações com as indústrias, além de patrocínios do setor farmacêutico, como nas campanhas eleitorais, que objetivam o financiamento de projetos ao encontro do interesse oportuno do que o mercado necessita no momento (MOREIRA et al, 2018; LIMA & HOROVITZ, 2014).

No que tange ao Sistema Único de Saúde (SUS) e as doenças raras, existe política de assistência farmacêutica específica para algumas doenças raras, mesmo havendo medicamentos com eficácia comprovada em retardar a progressão de certas doenças raras e controlar seus sintomas, não são todos os remédios que constam na lista de medicamentos oferecidos pelo SUS, o Rename (Lista de Medicamentos Essenciais). Já questões bioéticas voltadas para a igualdade e recursos escassos mostram um olhar utilitarista. Mas toda pessoa tem direito a sua medicação/ tratamento, quem escolhe que vida é mais importante? (LIMA & HOROVITZ, 2014).

O alto custo da manutenção da saúde afeta em maior escala países em desenvolvimento, como o Brasil, por observarem que o direito à saúde é um direito fundamental, e que permite que seja judicializado (AMARAL, 2020).

É relevante observar que existem estimativas estatísticas populacionais que discutem sobre a existência de milhões de brasileiros com alguma doença rara, que necessitarão de acesso aos tratamentos específicos como medicações ou equipamentos que são fornecidos através do governo. Dessa forma, muitas pessoas vêm buscando o acesso a medicamentos, e a liberação de outros que não constam na lista brasileira em que o governo disponibiliza a medicação. Existem tão quanto medidas judiciais que visam auxiliar na aquisição de equipamentos e medicamentos para pessoa com doença rara. É relevante discutir sobre conflitos éticos referentes às políticas sanitárias de acesso aos recursos para tratamento das doenças raras (BOY, SCHRAMM, 2009).

Para tanto, busca-se refletir através de bioética, a relação entre o Estado e as pessoas e famílias com doenças raras acerca do cuidado e manutenção de vida. O método é uma análise crítica da temática das doenças raras, bioética da intervenção e o Estado.

Mencionada por Michael Sandel, o Filósofo moral e estudioso das leis, Jeremy Bentham (1748-1832), fundou a doutrina utilitarista, postulando a ideia central de que o mais elevado objetivo da moral é maximizar a felicidade, assegurando a hegemonia do prazer sobre a dor. Entretanto, garantir a maior felicidade para o maior número de pessoas possíveis, diante de um critério quantitativo, é desprezar profundamente o postulado dos direitos naturais e, conseqüentemente violar um dos princípios maiores do Estado de Direito, a vida, bem inviolável (SANDEL, 2012).

A tese do utilitarismo pode ser aplicável a reserva do possível, momento em que o Estado sopesa a partir do caso concreto, a concessão ou recusa de um benefício, suscitando quantitativamente o interesse público, em outros termos, a recusa é legitimada porque numericamente o ato administrativo prejudicaria um número maior de pessoas.

Por conseguinte, o utilitarismo considera que exercício final da moral é maximizar a felicidade do maior número de pessoas, mesmo que a vida de um indivíduo suporte o peso da morte, como o caso de recusa de medicamentos de grande custo, afastando a responsabilidade civil do Estado, prevista no artigo 37, §6º, da Constituição Federal,

mesmo que violando um direito natural, intrínseco a todo sujeito de direito, como pode-se ver em:

Art. 37. A administração pública direta e indireta de qualquer dos Poderes da União, dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios obedecerá aos princípios de legalidade, impessoalidade, moralidade, publicidade e eficiência e, também, ao seguinte:

§ 6º As pessoas jurídicas de direito público e as de direito privado prestadoras de serviços públicos responderão pelos danos que seus agentes, nessa qualidade, causarem a terceiros, assegurado o direito de regresso contra o responsável nos casos de dolo ou culpa.

Art. 1º conceder-se-á mandado de segurança para proteger direito líquido e certo, não amparado por habeas corpus ou habeas data, sempre que, ilegalmente ou com abuso de poder, qualquer pessoa física ou jurídica sofrer violação ou houver justo receio de sofrê-la por parte de autoridade, seja de que categoria for e sejam quais forem as funções que exerça (BRASIL, 2009).

O Mandado de Segurança, lei 12.016 de 2009, é um remédio constitucional, pode ser usado com o intuito de garantir o magno direito à vida e à saúde, quando violados por autoridades públicas no exercício de suas atribuições, em especial por recusas a tratamentos de saúde e custeio de medicamentos essenciais para manutenção da vida.

As medicações utilizadas (normalmente) por pessoas com doenças raras, possuem grande valor de custeio, são consideradas de alto custo, tendo em vista que o valor unitário mensal está acima de um salário-mínimo, ou medicamentos de uso crônico indicado para doenças muito prevalentes (acima de 1% da população) cujo valor mensal seja superior a um terço de um salário-mínimo. Existe uma lista federal e estadual que define a própria portaria de sua criação e quais medicamentos entram e saem dessa lista (PINTO et al, 2019 ROGÉRIO, SÍLVIA, 2018).

Tal lógica, mostra a questão da distribuição de dimensão normativa que deve levar em consideração a dimensão fática, a qual observa a realidade social histórico-cultural. A fim de haver maior avanço do conhecimento e na possibilidade de construir uma sociedade mais justa por meio da deliberação democrática e da ação cívica em relação as doenças raras (ALVES, 2021).

Toda sociedade humana deve justificar suas desigualdades: precisa encontrar razões para sua existência, caso contrário o conjunto do edifício político e social ameaça desabar. Assim, toda época produz um conjunto de discursos e ideologias contraditórios que visam legitimar a desigualdade tal como ela existe ou deveria existir, e a descrever as regras econômicas, sociais e políticas que permitem estruturar o todo.

Desse confronto, ao mesmo tempo intelectual, institucional e político, emergem geralmente uma ou várias narrativas dominantes sobre as quais se apoiam os regimes desigualitários vigentes (PIKETTY, 2020, p. 11).

O sistema econômico necessita de mudanças para que seja menos desigualitário, mais equitativo e mais sustentável, pois ainda é necessário escolher entre mais equidade ou mais crescimento, entre boa alocação dos recursos e bem-estar social, mas essa crença na prática não acontece. É necessário resolver a problemática de encontrar estratégias de desenvolvimento com base na justiça social e ambiental, visando um projeto igualitário. É emergente construir uma base sólida social para sustentar projetos igualitários como os apontados nas doenças raras (ALVES, 2021).

Conflitos de interesse portanto, se mostram como uma realidade ao qual um profissional da saúde indica determinado medicamento ao paciente, com potencial intenção de retribuição à indústria farmacêutica que financia eventos médicos. Para tanto, há conflito de interesse quando um profissional da saúde toma uma decisão, influenciado por um interesse secundário, o que faz colocar em dúvida se o bem estar do paciente de fato esta em primeiro lugar e se portanto ao não-maleficência e a beneficência, se fazem presentes (AMARAL, 2020).

Quando se pontua sobre a necessidade de maior cuidado nas doenças raras, e não se muda a realidade das famílias que buscam pelo direito da vida, está sendo subjugado o sentido da vida ao poder da morte. Importante, nesse aspecto, retomar a reflexão foucaultiana sobre o biopoder como ponto de reflexão em diferentes domínios da vida humana, como na medicina (‘O nascimento da clínica’), no sistema carcerário (‘Vigiar e punir’), ou seja, como mecanismo de controle de todos os campos que permeiam as relações de poder existentes na sociedade humana, até mesmo no reservado ao campo dos corpos singularizados dos pacientes acometidos por doenças raras. O filósofo camaronês Achille Mbembe, na mesma linha de argumentação, amplia as críticas de Foucault em seus ensaios sobre necropolítica ao afirmar que a expressão máxima do biopoder reside na capacidade de determinar ‘quem pode viver e quem deve morrer’ (Mbembe, A. 2018). De tal maneira que nos parece apropriado considerar que a necropolítica e o necropoder estão presentes quando se tem uma luta de anos para conseguir ter acesso a uma medicação, equipamento, recurso ou exame que pode dar qualidade de vida, um prognóstico e bem-estar que está ao alcance do Estado, e que

este não fornece. Infelizmente, percebe-se que famílias com maior poder aquisitivo tem mais chances de qualidade de vida, e quem não tem acesso ou conhecimento não sabe como iniciar uma trajetória de cuidado e de busca por seus direitos (KADER, 2016).

Em 2006, a Organização Mundial da Saúde (OMS) apontou sobre a necessidade da criação de um novo tipo de lista (os medicamentos "raros essenciais"), nos quais os critérios de inclusão englobariam, entre outros "a eficácia e a segurança desses medicamentos, sendo interrogada, entretanto, a necessidade de que existam estudos de custo-efetividade balizando essa inclusão" (PINTO et al, 2019; SOUZA, 2010).

Mas uma questão importante que norteia essa situação é que o Brasil se encontra como um país em desenvolvimento, e as pesquisas que demonstram resultados positivos em ensaios clínicos randomizados acontecem em países desenvolvidos, ou pelo menos é nesses que o resultado é mais rápido. Logo, é extremamente necessário pesquisas que permitam a realização de estudos custo-efetividade em nosso país (PINTO et al, 2019; ROGÉRIO & SÍLVIA, 2018).

Segundo Rogério e Silvia (2018), a média de gastos na rotina de tratamento com questões de saúde rara, sem contar a medicação de alto custo é de: Fibrose cística é de 2.156,56 reais; Mucopolissacaridoses é de 1.060,00 reais; e Osteogênese imperfeita é de 1.908,00 reais. Esses valores demonstram os gastos mensais que norteiam o tratamento de tais doenças raras, que são "mais comuns", tendo, portanto, maior acessibilidade para tratamento.

Quando se fala sobre doenças raras, logo é possível pensar sobre o diagnóstico e tratamento, pois como são doenças "menos comuns" a indústria farmacêutica necessita suprir uma demanda que é diferente de doenças que a população de uma forma geral necessita de medicações. Logo, o sistema capitalista trouxe uma revolução acerca da mercadoria que necessitamos, e quanto ao processo de saúde-doenças, é mais comum e provável que famílias que guardam seu dinheiro o utilizem para pagar um tratamento, através de empréstimos ou doações, seja de pessoas do convívio diário ou através da internet - que podem ter um alcance elevado (SOARES et al, 2013; SOUZA, 2010).

Pode-se utilizar nesse momento o termo de "mercantilização", ou seja, a lei do mercado deve ser seguida, logo, a saúde entra nesse escopo, em que as pessoas necessitam trabalhar para ganhar dinheiro e tentar garantir o mínimo de saúde advinda da força do seu trabalho. Trabalha-se a vida inteira para na velhice conseguir pagar seus

medicamentos, e essa problemática, as vezes surge antes, trabalha-se imensamente e quando nasce um filho com doença rara, o dinheiro que a família tem, pode não ser suficiente, ONGs, amigos e comunidade precisam estar dispostos para que o auxílio financeiro que a doença rara traz consigo (GURGEL & RIBIERO, 2001).

Ademais, trabalhar em prol de saúde se torna um processo de alienação, as pessoas podem ser dominadas pelo que elas produzem. Este é um viés bastante dialético, as pessoas trabalham para comprar sua mercadoria, sua medicação ou seu plano de saúde, mas em contrapartida tendem a acabar com sua saúde física e mental ao ponto que mais trabalham do que descansam, ou melhor dizendo, vivem, pois, o ato de apenas trabalhar traz uma conotação de sobrevivência e não vivência. As pessoas “vendem suas forças em troca de ganhos para sua subsistência” (KONDER, 1976; GURGEL & RIBIERO, 2001).

É salutar compreender a importância do Sistema Único de Saúde (SUS) como uma imensa conquista para a saúde coletiva no Brasil, já que ele se fundamenta em equidade, universalidade e integralidade, nos termos do artigo 196 e 200 da Constituição Federal, fruto de um movimento popular pelo direito a saúde pública, sendo de relevante importância na questão de colocar a saúde como um direito universal. Ela foi fruto de um grande movimento popular pelo direito a saúde pública (GURGEL & RIBIERO, 2001; PINTO et al, 2019).

Art. 196. A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação.

Art. 200. Ao sistema único de saúde compete, além de outras atribuições, nos termos da lei (BRASIL, 2009).

Constitucionalmente sabe-se que a saúde é um direito, mas outros interesses – inúmeras vezes – confrontam-se com o direito da população, como por exemplo, a limitação da abrangência do SUS, e então a necessidade do uso de planos de saúde – que não abraçam todas as necessidades diagnósticas e de tratamento (GURGEL & RIBIERO, 2001; PINTO et al, 2019).

Portanto, estamos falando de necropolítica, uma vez que as pessoas que necessitam de medicamentos para sobreviver, não o recebem, se encontram, logicamente, fadadas à morte. Atualmente não existe uma estatística de quantas

peças com doenças raras morrem ao ano, por longos itinerários terapêuticos e por vezes, por falta de tratamento e acesso aos medicamentos necessários.

A judicialização de fato, faz com que a medicação chegue até quem necessita, mas com quanto tempo isso irá acontecer? Sabendo que inúmeras pessoas necessitam de tais medicações para sobreviver, não podendo esperar semanas ou meses para seu uso, o que pode ser feito?

Existe uma sincronia estreita entre direito e política, portanto, qual a relação entre direito e as políticas públicas? O que é política para o direito? A resposta pode estar voltada para a vulnerabilidade e vulnerados.

A necessidade do estudo das políticas públicas vai se mostrando à medida que se buscam formas de concretização dos direitos humanos, em particular os direitos sociais. A comunidade de pessoas com doenças raras, busca salvaguardar seus direitos, o que inclui medicações de alto custo, e formação para os grupos famílias e até mesmo profissionais que não tem conhecimento suficiente sobre as doenças raras, suas formas de diagnóstico e prognóstico (GALLARDO, 2014).

Atualmente o mapeamento genético não é fornecido pelo SUS, deixando um vasto número de doenças que podem ser rastreadas geneticamente, sem a possibilidade de serem diagnosticadas, mesmo havendo possibilidade de diagnosticar devido questões hereditárias. O teste do pezinho visava diagnosticar seis doenças é gratuitamente (até o início de 2021), e após muita luta, o mesmo teste consegue diagnosticar 53 doenças. Ainda sim, existe uma lista de 7 mil doenças raras, ao qual o Estado deveria atuar de maneira mais abrangente ao que tange o número de rastreamento de doenças, bem como, onde encontrar potencial diagnóstico (PINTO et al, 2019; GALLARDO, 2014).

Segundo a Declaração Universal de Bioética e Direitos Humanos (UNESCO, 2005), a vulnerabilidade humana é um princípio ético, que deve ir além do discurso bioético, todos devem falar e agir acerca da condição da vulnerabilidade (condição de carência, necessidade, impossibilitada de responder com seus próprios recursos a dada demanda que vive e o afeta), vulnerados (o que foi agredido, seja por ações ou palavras ou pela falta delas) e das situações de vulneração (ação de vulnerar algo ou alguém). O relatório de Belmont (1978), trouxe a noção de vulnerabilidade para o âmbito bioético (no que tange a investigação com seres humanos), isso formula princípios éticos importantes, mediante o respeito ao humano. Lèvinas (1988) coloca a subjetividade

como posterior a alteridade, mas a subjetividade é originada através da dependência de se expor ao outro, logo, isso também é vulnerabilidade. Portanto, define-se a subjetividade ontologicamente, pois, para um sujeito entrar em condição de vulnerabilidade, ele precisa colocar subjetividade ao apelo que outro faz.

A Declaração Universal de Direitos Humanos e Bioética DUDHB pontua sobre o Respeito pela Vulnerabilidade Humana e pela Integridade Individual, aponta que a vulnerabilidade humana deve ser levada em consideração na aplicação e no avanço do conhecimento científico, das práticas médicas e de tecnologias associadas. Indivíduos e grupos de vulnerabilidade específica devem ser protegidos e a integridade individual de cada um deve ser respeitada, logo, as doenças raras necessitam de um cuidado e trato mais sensíveis, para uma melhoria na qualidade de vida (UNESCO, 2005).

Artigo 8: Todo ser humano tem direito a receber dos tribunais nacionais competentes remédio efetivo para os atos que violem os direitos fundamentais que lhe sejam reconhecidos pela constituição ou pela lei. Artigo 10: Todo ser humano tem direito, em plena igualdade, a uma justa e pública audiência por parte de um tribunal independente e imparcial, para decidir seus direitos e deveres ou fundamento de qualquer acusação criminal contra ele. Artigo 25: 1. Todo ser humano tem direito a um padrão de vida capaz de assegurar a si e à sua família saúde, bem-estar, inclusive alimentação, vestuário, habitação, cuidados médicos e os serviços sociais indispensáveis e direito à segurança em caso de desemprego, doença invalidez, viuvez, velhice ou outros casos de perda dos meios de subsistência em circunstâncias fora de seu controle. A maternidade e a infância têm direito a cuidados e assistência especiais. Todas as crianças, nascidas dentro ou fora do matrimônio, gozarão da mesma proteção social (UNESCO, 2005).

A divisão das ciências, enquanto práticas, possui caráter ético e político, logo, a prudência, enquanto virtude aristotélica, é entendida por sabedoria prática, dispõe racionalmente o que é considerado bom ou ruim. É importante para a política, praticar o bom uso do dinheiro com quem precisa, como nas medicações de alto custo para pessoas com doenças raras. É necessário a justa medida – entre o excesso e falta – como os meios políticos e a sua influência, que podem respaldar a sobrevivência de inúmeras pessoas, já que 13 milhões de indivíduos no Brasil são doentes raros, e em algum momento estes necessitam de medicamentos de alto custo, normalmente fornecidos pelo governo.

A ousadia excessiva e a covardia não podem reger a necessidade pela saúde, por isso, o profissional da saúde e todos os quais se relacionam direta e indiretamente com a saúde, tem a obrigação na formação de seu caráter de ser ético na sua prática

profissional, que segundo Gracia (2007) “irá encontrar situações dilemáticas, onde não existe uma única resposta”. Segundo Neuberger (2015), Rawls (1981) defende um igualitarismo teórico que busca resultados, que também pode ser apreciado neste espaço para o tratamento de pessoas com doenças raras, existe muita dificuldade em garantir os direitos desta população. Rawls em seu conceito de justiça, busca sobrepor-se ao utilitarismo, a primeira - isto é o igualitarismo - é vista, como uma justiça distributiva/ justa, equitativa e apropriada na sociedade, de acordo com as normas que estruturam os termos da cooperação social.

De maneira geral, a medicina ocupa um lugar central na proposta de cuidados com a saúde/doença da sociedade. A relação entre a medicina e a política, vem se tornado cada vez mais urgente, pois o médico enquanto profissional, “recebe” um espaço de decisão do que tem “valor ou o desvalor” frente a vida do paciente. Essa centralidade constitui poder ao ato médico e é reproduzida pelo Judiciário nas tomadas de decisões (até pelo fato do judiciário, não ter necessariamente conhecimento específico sobre a medicina), e assim distancia-se do ideal de atenção integral à saúde onde a inter e multidisciplinaridade é o objetivo principal do cuidado. O saber médico decide quais os melhores tratamentos, terapias, equipamentos, medicamentos e outros, para que assim seja admitido pelo sistema judiciário. Mas parte-se do pressuposto que o médico sabe através de bases científicas e técnicas baseadas em evidências a melhor escolha para o cuidado do outro. Mas invariavelmente isso não acontece, e pode haver conflito de interesse sobre quem, onde e o que pode ser o tratamento indicado pelo profissional da medicina. Alerta-se que dificilmente é observado análises da avaliação de tecnologias em saúde pelo sistema judiciário, ou mesmo, pesquisas em revisão sistemática ou meta-análise comparando o medicamento pretendido do medicamento disponível no SUS. A fundamentação com base em evidências não é necessariamente cobrada por parte dos magistrados (AMARAL, 2020).

A discussão ética dos conflitos de interesse na atuação médica e judicialização nas doenças raras diz respeito à moral profissional e princípios bioéticos que salvaguardam a sociedade e os mais vulnerados. Por tanto, garantir que profissionais da medicina utilizem das políticas públicas de saúde, como meio para pedidos judiciais deve fazer parte do processo do cuidado com os direitos humanos, que abraçam as premissas de universalidade, integralidade e equidade, como o sistema único de saúde considera desde 1990. Em outras palavras, a Bioética da Proteção:

Pode ser entendida como a parte da ética aplicada constituída por ferramentas teóricas e práticas que visam entender, descrever e resolver conflitos de interesses entre quem tem os meios que o "capacitam" (ou tornam competente) para realizar sua vida e quem, ao contrário, não os tem (SCHRAMM, 2017, pág. 16).

A bioética de proteção atua na proteção das populações mais vulneráveis e é ferramenta teórica e prática para garantir a tomada de decisão terapêutica se relacione com a realidade social em que as pessoas e famílias com doenças raras estão inseridas. Logo, o poder judiciário deve se relacionar cada vez mais na busca de combater os conflitos de interesse, que levam a injustiças que agravam ainda mais os problemas estruturais e do cuidado da saúde de outrem (AMARAL, 2020).

É relevante observar e incentivar ao tratamento para pessoas com doenças raras, valendo-se de ensaios clínicos que demonstram a necessária urgência do cuidado de pessoas que possuem adversidades em questão da luta pelos seus direitos e vida com dignidade. O avanço científico e promoção da saúde, clamam por atenção e cuidados em seu amplo escopo de investigação. Assume-se a necessária posição de discutir os conflitos morais que cuidados das doenças raras envolvem, a fim de que a bioética de intervenção com a preocupação de defender o coletivo que não é pequeno (13 milhões de brasileiros ou 300 milhões de pessoas no mundo) para assim garantir direitos oriundos ao núcleo que envolve as doenças raras (BOY, SCHRAMN, 2009).

É incabível perceber que em um mundo com infinitas possibilidades, ainda haja tanta desigualdade e sofrimento. Claramente, a economia, que é base para a grande maioria das escolhas de peso que a sociedade faz, não está funcionando de maneira funcional. Não se pode mais adiar o cuidado, famílias raras necessitam de acolhimento, de uma vida mais digna, de que os governantes olhem por eles e simplesmente façam valer na prática os seus direitos. Para superar as injustiças não existe um caminho fácil, muito menos curto, mas ele está direcionado para compromissos éticos/ bioéticos de segurança social e comprometimento por aqueles que são nomeados para garantir os direitos. As incapacidades serão cada vez menores se o pensamento elementar sobre o cuidado, a dignidade e o respeito ao próximo aconteçam (SEM, 2010).

REFERÊNCIAS

- Triclin-Conseil N (2018). Les rencontres RARE 2017 vues du point de vue des associations de malades. *Med Sci*34(1):4-5.
- Varela RCB, Oliver FC (2013). A utilização de Tecnologia Assistiva na vida cotidiana de crianças com deficiência. *Ciênc. saúde coletiva*18(6):1773-1784.
- Alves, A (2021). **Capital e ideologia de Thomas Piketty: um breve guia de leitura**, nº 315. vol. 19. Disponível em: http://www.ihu.unisinos.br/images/stories/cadernos/ideias/315caderno_sihuideias.pdf. Acesso em 2 jun. 2021.
- Amaral TC (2020). **Conflitos de interesse na judicialização da saúde: reflexões a partir da bioética de proteção**. GEDISA - Grupo de Estudos de Direito Sanitário. Disponível em https://cepedisa.org.br/wp-content/uploads/2020/11/GEDISA_Bioetica_vf.pdf Acesso em 7 ago. 2021.
- BRASIL (2019). **Ministério da Saúde**. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Saúde Mental / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília : Ministério da Saúde. 548 p. : il. (Caderno HumanizaSUS ; v. 5) ISBN 978-85-334-2223-0
- Beauchamp, TL, Childress, JF (2002). **Princípios de Ética Biomédica**. (4 ed.) São Paulo: Edições Loyola.
- Belmont Report,(20??). National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. Tradução UFRGS. Disponível em: <https://www.ufrgs.br/bioetica/belmont.htm> Acesso em 17 julh 2019.
- Bucci, MPD (2001). **Direitos humanos e políticas públicas**. São Paulo, Pólis. Disponível em: <http://www.poli.org.br/uploads/831/831.pdf>. Acesso em 30 out 2019.
- Boy, R., Schramn, FR (2009). Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Cad. Saúde Pública* 25 (6), Jun. <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2009000600010>.
- DECLARAÇÃO UNIVERSAL SOBRE BIOÉTICA E DIREITOS HUMANOS (2015). Tradução e revisão final sob a responsabilidade da Cátedra UNESCO de **Bioética da Universidade de Brasília** (UnB) e da **Sociedade Brasileira de Bioética** (SBB). Tradução: Ana Tapajós e Mauro Machado do Prado Revisão: Volnei Garrafa. Disponível em: http://bvsmis.saude.gov.br/bvsmis/publicacoes/declaracao_univ_bioetica_dir_hum.pdf Acesso em 10 julh 2019.
- Gallardo, H (2014). **Teoria crítica: matriz e possibilidade de direitos humanos**. Tradução Patrícia Fernandes, 1ª. Edição. São Paulo: Ed. Unesp.
- Gracia, D (2007). **Fundamentos de Bioética**. Coimbra: Gráfica de Coimbra.
- Gurgel, C., Ribeiro, AJG (2001). **Marxismo e políticas públicas**. 35º Encontro Anual da ANPOCS. <https://anpocs.com/index.php/papers-35-encontro/qt-29/qt18-25/1029-marxismo-e-politicas-publicas/file>

Kader AK (2016). **Achille Mbembe - biopoder soberania estado de exceção política da morte**. Arte & Ensaios | revista do ppgav/eba/ufrj | n. 32 | dezembro. Disponível em <https://revistas.ufrj.br/index.php/ae/article/view/8993/7169> Acesso 1 jun. 2021

Lévinas, E (1988). **Totalidade e infinito**. Trad. José Pinto Ribeiro. Lisboa: Edições 70.

Llima, MAFD., Horovitz, DDG (2014). Contradições das políticas públicas voltadas para doenças raras: o exemplo do Programa de Tratamento da Osteogênese Imperfeita no SUS. **Ciênc. saúde coletiva** vol.19 no.2 Rio de Janeiro Feb. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232014000200475&lang=en Acesso em 26 out 2019.

Mbembe, A (2018). **Necropolítica**. São Paulo : n-1 edições.

Moreira, MCN, Nascimento, MAF, Horovitz, DDG, Martins, AJ, Pinto, M (2018). Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. **Cad. Saúde Pública** vol.34 no.1 Rio de Janeiro, Epub 05-Fev-2018. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v34n1/1678-4464-csp-34-01-e00058017.pdf> Acesso em 30 out 2019.

Neuberger, D (2015). Teoria da justiça de John Rawls: entre o liberalismo e o comunitarismo. *Trans/Form/Ação*, São Paulo, 30(1): 169-190, 2007 169. UFSM **Dissertação de Mestrado**, 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/trans/v30n1/v30n1a11.pdf> Acesso em 27 jun 2019.

Piketty, T (2020). **Capital e ideologia**. São Paulo: Intrínseca, 2020.

Pinto, M., Madureira, A., Barros, LBP., Nascimento, M., Costa, ACC, Oliveira, N V., Albernaz, L., Campos, DS, Horovitz, DDG., Martins, AJ, Moreira, MC N (2019). Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cad. Saúde Pública** vol.35 no.9 Rio de Janeiro Epub Sep 09, 2019. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2019001105001 Acesso em 29 out 2019.

Rogério, B., Sílvia, P (2018). O Associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras. *Ciênc. Saúde Colet*; 23(2): 417-430, Fev.. tab, graf. Disponível em: https://www.scielo.sp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232018000200417 Acesso em 31 out 2019.

Sen, A (2010). **As pessoas em primeiro lugar. A ética do desenvolvimento e os problemas do mundo globalizado**. São Paulo: Companhia Letras.

Souza, MV., Krug, BC., Picon, PD., Schwarts, IVD (2010). Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. **Ciênc. saúde coletiva** vol.15 supl.3 Rio de Janeiro Nov. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232010000900019&lang=en Acesso em 1 nov 2019.

CONCLUSÃO

O mestrado em Bioética começou com a participação de um edital para bolsa da Fundação Araucária voltada ao estudo em doenças raras. Após alguns meses de ela ter sido conquistada, o governo promoveu cortes de verbas, o que alcançou a presente mestranda. Logo após, coordenação do Programa de Pós-Graduação em Bioética (PPGB) e orientadora da mestranda solicitaram uma bolsa das áreas estratégicas da PUCPR, o que tornou possível a retomada dos estudos. Assim, o início do mestrado aconteceu em agosto de 2020.

A trajetória acadêmica no mestrado contou com a participação de apresentações em congressos (tanto de Bioética quanto de Genética e Saúde Mental) com temáticas que englobaram doenças raras, transtorno do espectro do autismo, tecnologias assistivas e outras. Também foi possível a participação em *workshops* presenciais e cursos *online*, sempre com temas associados a ética, bioética, cuidado, genética e afins, bem como na elaboração de capítulos de livros e colaboração na escrita do doutorado de colega estudante de Bioética.

Nesse processo, esta mestranda também proferiu duas palestras sobre deficiência intelectual e relação familiar em Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAEs) da região metropolitana de Curitiba e uma *live* com geneticista e advogada sobre a Síndrome de Turner. O diálogo entre conhecimentos que norteiam o processo de saúde/doença sempre foi pilar para a compreensão e apropriação do saber, bem como embasa até o momento a importância do cuidado e ensino humanizado a profissionais da saúde.

Esta mestranda também criou material para compartilhamento de conteúdo sobre doenças raras e bioética em *blogs*. A criação de *QR Code* para distribuição em eventos de doenças raras foi uma ideia com a finalidade de divulgar o estudo e conseguir mais respondentes para a pesquisa. Reuniões com grupos diversos representou um grande enriquecimento para esta dissertação, como APAE, Casa Hunter, Grupo de Mães Raras, Secretaria de Saúde e Secretaria de Justiça, Família e Trabalho do Paraná. Em cada diálogo, construíram-se ideias que sustentaram a escrita e a busca por dar voz, vez às pessoas e famílias com doenças raras e diminuir a vulnerabilidade delas, por meio da difusão do que é doença rara e a relevância de se discutir a seu respeito.

A participação em espaços não ligados diretamente à bioética foi relevante para discutir sobre essa área. Isso aconteceu em grupo de estudos nas Faculdades Pequeno Príncipe (Pensa), em um grupo de estudos sobre cuidados paliativos e também na realização de uma disciplina denominada “Formulação de Políticas e Direitos” no mestrado de Direitos Humanos (PUCPR). A mestranda também fez estágio em docência nessa mesma instituição durante a pandemia da Covid-19, e, dentro de uma situação atípica como a aula *online*, foi possível aprender e desenvolver conhecimento docente juntamente com as professoras titulares.

Nesta dissertação, propôs-se um olhar global e sistêmico sobre as doenças raras, cuidados, vulnerabilidades e relações que envolvem tais doenças. Estas são crônicas, podem ser progressivas ou degenerativas, mas também podem ser tratadas; esse é um ponto muito importante, tanto para que a equipe profissional possa falar a respeito de forma que acolha a família, quanto para a própria pessoa acometida ter um plano prático do que fazer e como se cuidar. Existem até mesmo doenças raras que, se diagnosticadas rapidamente, possuem possibilidade de cura, como a adrenoleucodistrofia.

Em todos os âmbitos, a demora pelo diagnóstico gera muito sofrimento e complexidade no processo de cuidado e até mesmo na aceitação da condição de luto da saúde perfeita. Foi possível perceber que cada especificidade de uma doença rara ou ultrarrara implica um processo jurídico ou diálogo com a secretarias de saúde, equipe médica, mas toda pessoa e família envolvidas nessa condição deveriam ser acolhidas psicologicamente e entender o momento que estão vivendo, compreender suas dúvidas e emoções.

Em muitas situações, a doença rara necessita estar em estágio avançado para conseguir ser diagnosticada, e um modo de diminuir a necessidade de o estágio avançar, mesmo percebendo que existe algo de errado ou diferente da normalidade para aquela pessoa, é aumentar o acesso a exames genéticos, mapas genéticos, cariótipos, exomas completos e outros que podem auxiliar no diagnóstico de 80% das doenças raras, já que é essa a porcentagem de doenças genéticas.

Doenças raras não acontecem apenas na infância ou adolescência, mas também acometem adultos e idosos. Todas as pessoas podem vítimas delas, mesmo não nascendo com uma, e ter essa compreensão pode auxiliar a difundir conhecimento e a entender que ninguém está isento dessa condição e unir-se em prol da formação e

informação a respeito delas para que todos possam ter uma vida com dignidade, com maior autonomia possível, qualidade e respeito.

Após estudos e escritas sobre doenças raras, percebe-se que de fato o maior problema que as doenças raras carregam consigo é o desconhecimento delas: profissionais não as conhecem e não sabem como agir, a comunidade tem receio de se aproximar e a família busca dar o que tem, mas sem orientação necessária. Logo, toda a relação pode ser angustiante e sofrida, portanto entrar em um ciclo de culpabilização e sofrimento disfuncional acontece com frequência, infelizmente.

A realização de trabalhos multidisciplinares é extremamente importante, pois a conversa sobre a vida da pessoa com doença rara e família pode mostrar alguma experiência ou sintoma que passou despercebido e que se observado será uma luz para o diagnóstico, o chamado diagnóstico diferencial. Baseado nisso, a criação teórica de um aplicativo que auxilie a família, a pessoa e a equipe profissional sobre detalhes da vida diária na doença pode garantir mais eficiência no diálogo com a equipe profissional.

Os resultados (tanto qualitativos quanto quantitativos) encontrados na construção desta dissertação mostraram fatores de vulnerabilidade, bem como de dar voz aos cuidadores familiares (cuidadores primários). Logo, para ser atingido o objetivo proposto, a saber, analisar as vulnerabilidades das trajetórias de vida de pessoas com doenças raras no Brasil mediante um olhar bioético, intentou-se entender a realidade das doenças por meio de participações de grupos de pessoas com doenças raras, ONGs e o próprio conhecimento teórico disponibilizado em livros e artigos científicos. A experiência prática e a construção científica auxiliaram no desenvolvimento desta dissertação e no processo de acolher e compreender como futura bioeticista.

Ao longo de cada capítulo, foi possível analisar as vulnerabilidades na trajetória de vida, mas a expectativa pessoal desta mestranda se estendia para demais objetivos. Para que este estudo não somente cumpra um objetivo científico (difundir conhecimento), mas também social, criou-se metodologicamente um aplicativo que auxilie esse processo de cuidado ante os apontamentos de grupos de familiares de pessoas com doenças raras.

Foi possível identificar pontos relevantes para o enfrentamento de barreiras diárias, e a bioética da proteção e a narrativa conseguiram minimizar o sofrimento de grupos que necessitam de atenção governamental, acadêmica e da comunidade. A DUBDH destaca que os princípios de maior relevância perante a doença rara dizem respeito à dignidade humana e aos direitos humanos, bem como as liberdades

fundamentais; quando em pesquisa os benefícios ao paciente devem sempre se sobrepor aos danos; respeito à autonomia e responsabilidade individual em tomada de decisões, assim como proteção aos direitos do indivíduo incapaz de exercê-la; respeito pela vulnerabilidade humana e pela integridade individual; igualdade, justiça e equidade devem ser respeitadas em termos de dignidade e de direitos para que todos sejam tratados de forma justa e equitativa; e promoção da saúde por meio das responsabilidades sociais.

A bioética de proteção mostrou nesta dissertação a importância de observar as vulnerabilidades em esfera individual, social, moral e programática, para assim compreendê-las e minimizá-las mediante estratégias palpáveis à realidade das pessoas com doenças raras. Por sua vez, a bioética narrativa nos alertou que ouvir a fala de quem cuida pode ser transformador, pois gera-se compartilhamento de histórias e se endossa a importância de empatia. A bioética narrativa de terceira onda envidou esforços no sentido do comprometimento e da transformação social, e é isso que a organização de pais/cuidadores de pessoas com doenças raras faz diariamente na busca pelo cuidado. A transformação na trajetória de vida pode ser maior se ouvirmos mais as narrativas dos cuidadores.

Assim, este estudo diminuiu minimamente a vulnerabilidade dos vulnerados e aumentou o conhecimento por meio do diálogo, da educação em saúde e da prevenção – entendendo como ainda mais necessária nos cuidados primários – e do acolhimento gentil com cada pessoa que participa do processo e vida da pessoa com doença rara. Embora cada vez mais estejam surgindo pesquisas e espaços que acolham pessoas e suas famílias nessa condição, é igualmente necessário refletir o produto da história das doenças raras na atualidade.

Foi possível iniciar o projeto de um aplicativo para celular ou *tablet* voltado ao cuidado das pessoas com doenças raras e organização dos cuidados cotidianos. Para a construção dessa ideia, houve diálogo com cuidadores de pessoas com doenças raras, a fim de se conhecer na prática um pouco da vivência que a doença rara traz para família, e conversas com profissionais das ciências da saúde sobre o encaminhamento que esse projeto poderia ter. Pelo fato de o percurso de mestrado ser breve, o aplicativo ser colocado em prática na realidade das famílias raras estende-se posterior a ele.

É impossível escrever e falar sobre doenças raras sem pontuar o SER e o FAZER que vão ao encontro dos propósitos da bioética, estar presente, ser presente no contexto e realidade das doenças raras e fazer algo que pode ser a diferença ou reforçar a

importância do cuidado e do diálogo. Esta dissertação buscou SER e FAZER pequenos grandes apontamentos que poderão vir a fazer diferença na vida da comunidade social e científica.

Almeja-se com esta dissertação incentivar e instigar a comunidade científica e social a lutarmos juntos pelos direitos das pessoas com doenças raras. Além disso, compreendermos algumas das inúmeras complexidades trazidas neste trabalho, como os aspectos jurídicos que infelizmente retardam a possibilidade de bem-estar, qualidade de vida e vida digna, pois normalmente questões jurídicas demoram tempo e geram um desgaste desnecessário. Outras questões que envolvem o cuidado não poderiam ser deixadas de lado, como o acolhimento não apenas no surgimento da doença rara, mas ao longo de todo o processo do cuidado da saúde e cuidado com a doença

A narração descrita no processo desta dissertação traz consigo uma reivindicação social importante: que todos têm direito de viver com dignidade. O papel social de estudar doenças raras está sendo cumprido pela mestranda, tanto com o laboratório de raros, projeto de acolhimento de pais e familiares de pessoas com doenças raras e o desenvolvimento de tecnologia assistiva para esse público.

APÊNDICE 1

ROTEIRO DE QUESTIONÁRIO

1. Você está cadastrado no SIDORA (Cadastro de Pessoa com Síndrome ou Doença Rara)?
 Sim Não
2. Qual o seu nível de parentesco com uma pessoa com doença rara:
 Mãe Pai Outro _____
3. Qual a sua profissão:_____ Atua? Sim Não
4. Como você se sente por ter sido a pessoa escolhida para cuidar da pessoa com doença rara:_____
5. Você reside onde?

<input type="checkbox"/> Acre	<input type="checkbox"/> Paraíba
<input type="checkbox"/> Alagoas	<input type="checkbox"/> Paraná
<input type="checkbox"/> Amapá	<input type="checkbox"/> Pernambuco
<input type="checkbox"/> Amazonas	<input type="checkbox"/> Piauí
<input type="checkbox"/> Bahia	<input type="checkbox"/> Rio de Janeiro
<input type="checkbox"/> Ceará	<input type="checkbox"/> Rio Grande do Norte
<input type="checkbox"/> Distrito Federal	<input type="checkbox"/> Rio Grande do Sul
<input type="checkbox"/> Espírito Santo	<input type="checkbox"/> Rondônia
<input type="checkbox"/> Goiás	<input type="checkbox"/> Roraima
<input type="checkbox"/> Maranhão	<input type="checkbox"/> Santa Catarina
<input type="checkbox"/> Mato Grosso	<input type="checkbox"/> São Paulo

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Mato Grosso do Sul | <input type="checkbox"/> Sergipe |
| <input type="checkbox"/> Minas Gerais | <input type="checkbox"/> Tocantins |
| <input type="checkbox"/> Pará | <input type="checkbox"/> Fora do Brasil |

6. A pessoa com doença rara recebe atendimento em qual estado?

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Acre | <input type="checkbox"/> Paraíba |
| <input type="checkbox"/> Alagoas | <input type="checkbox"/> Paraná |
| <input type="checkbox"/> Amapá | <input type="checkbox"/> Pernambuco |
| <input type="checkbox"/> Amazonas | <input type="checkbox"/> Piauí |
| <input type="checkbox"/> Bahia | <input type="checkbox"/> Rio de Janeiro |
| <input type="checkbox"/> Ceará | <input type="checkbox"/> Rio Grande do Norte |
| <input type="checkbox"/> Distrito Federal | <input type="checkbox"/> Rio Grande do Sul |
| <input type="checkbox"/> Espírito Santo | <input type="checkbox"/> Rondônia |
| <input type="checkbox"/> Goiás | <input type="checkbox"/> Roraima |
| <input type="checkbox"/> Maranhão | <input type="checkbox"/> Santa Catarina |
| <input type="checkbox"/> Mato Grosso | <input type="checkbox"/> São Paulo |
| <input type="checkbox"/> Mato Grosso do Sul | <input type="checkbox"/> Sergipe |
| <input type="checkbox"/> Minas Gerais | <input type="checkbox"/> Tocantins |
| <input type="checkbox"/> Pará | <input type="checkbox"/> Fora do Brasil |

7. Você mudou de cidade após o diagnóstico da doença? () Sim () Não

Por quê?

8. A casa que você mora tem quantas pessoas

9. Quantos filhos você tem: [] caso seja a mãe ou pai da pessoa com doença rara.

10. Quantos anos a pessoa com doença rara tem: _____

11. Sexo da pessoa com doença rara : [] M [] F

12. Qual o diagnóstico da doença:

13. Quando apareceram os primeiros sintomas?

14. A pessoa com doença rara, teve mais do que um diagnóstico? Poderia nos contar um pouco sobre isso? Ex: idade do diagnóstico, se houve outros diagnósticos, ou outra informação que considere importante.

15. Idade que foi diagnosticado [___] meses OU [___] anos

16. Quais foram as formas de lidar com as dificuldades a que a família buscou enquanto esperava o diagnóstico da doença, (pode marcar mais de uma questão):

() Espiritualidade ou religião () Pedir auxílio para familiares

() Buscar grupos de apoio () Mudança de cidade

() Dar tempo ao tempo

Outro, qual _____

17. Após o diagnóstico, quais os serviços utilizados, (marque quantos itens quiser):

() Unidade Básica de Saúde

() Hospital

() Plano de saúde

Serviço de referência em doença rara,
qual? _____

Associação de Pacientes e Familiares para doenças raras,
qual? _____

18. Como foi diagnosticada a doença rara?

- Por meio do "teste do pezinho"
- Percepção de que algo estava errado/diferente
- Por meio de exames genéticos
- Teste do Suor
- Por meio de exames rotineiros (não buscava nada específico)
- Outro: _____

19. Como responsável, de que maneira você vem cuidando da sua qualidade de vida?

20. Como a doença rara mudou o dia a dia da família?

21. Registre os seus sentimentos que vivenciou na busca e descoberta do diagnóstico, (pode marcar mais de uma questão):

- Serenidade Otimismo Raiva Luto
- Tristeza Espanto Medo Confiança
- Aceitação Temor Ansiedade Coragem
- Interesse Aborrecimento Outro _____

22. Se a pessoa com doença rara usa medicamentos, qual é a forma de acesso para obtê-lo?

- SUS Ajuda financeira familiar/amigos Plano de saúde
- Ação judicial Não usa medicamentos Outro _____

23. O acesso ao tratamento têm impactado na sua saúde ou de sua família?

Porque:

Sim Não

24. A composição da família foi alterada após o diagnóstico da doença?

Sim Não

25. Você enquanto responsável, vem cuidando da sua qualidade de vida, de que forma?

Medicamento Terapia Atividade física Nenhum Isolamento

Grupos

Amigos Outro

26. Você utilizaria um aplicativo de celular que mostrasse as redes de apoio ou especialistas existentes para a doença rara que você busca?

Sim Não

O questionário está acabando. Teria alguma informação sobre o que você gostaria de acrescentar?

Agradecemos imensamente por você ter compartilhado estas informações comigo!

APÊNDICE 2

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Você está sendo convidado(a) como voluntário(a) a participar do estudo Vidas Raras, que tem como objetivo analisar as dificuldades que familiares e pacientes com doenças raras possuem durante o trajeto pré-diagnóstico até pós diagnóstico da doença rara. Acreditamos que esta pesquisa seja importante porque será dada voz ativa aos pacientes e seus cuidadores nos enfrentamentos ao longo da jornada e convívio com as doenças raras.

PARTICIPAÇÃO NO ESTUDO

A sua participação no referido estudo será de responder um questionário de 25 perguntas, dentre que implicarão em questões sociais, processo de diagnóstico da doença rara e relação familiar. Tais perguntas são direcionadas para pais, mães ou responsáveis de pessoas com doenças raras. O tempo previsto para responder este questionário é de 10 minutos, e quem o responder, poderá o fazer no conforto de sua casa, ou no ambiente que preferir. É necessário que o respondente saiba ler e escrever, pois as questões não terão a possibilidade de gravação de voz, já que serão realizadas online.

RISCOS E BENEFÍCIOS

Através deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido você está sendo alertado de que, a pesquisa a se realizar, pode esperar alguns benefícios, tais como: realizar um levantamento de dados que apontem as dificuldades do caminho pré e pós diagnóstico da doença rara e transformar isto em políticas públicas mais efetivas, além de dar voz ativa aos pacientes e seus cuidadores de pessoas com doenças raras. Também é possível que aconteçam desconfortos ao responder o questionário, pois eles abordam questões que possam ser considerados mais pessoais ou levem a pensar sobre situações da sua vida que ainda não havia pensado. Para minimizar tais riscos, nós pesquisadores tomaremos as seguintes medidas: não é obrigatório responder ou descrever situações as quais sintam-se desconfortável.

SIGILO E PRIVACIDADE

Nós pesquisadores garantiremos a você que sua privacidade será respeitada, ou seja, seu nome ou qualquer outro dado ou elemento que possa, de qualquer forma, lhe identificar, será mantido em sigilo. Nós pesquisadores nos responsabilizaremos pela guarda e confidencialidade dos dados, bem como a não exposição dos dados de pesquisa.

AUTONOMIA

Nós lhe asseguramos assistência durante toda pesquisa, bem como garantiremos seu livre acesso a todas as informações, dúvidas e esclarecimentos adicionais sobre o estudo e suas consequências, enfim, tudo o que você queira saber antes, durante e depois de sua participação. Também informamos que você pode se recusar a participar do estudo, ou retirar seu consentimento a qualquer momento, sem precisar justificar, e de, por desejar sair da pesquisa, não sofrerá qualquer prejuízo à assistência que vem recebendo.

RESSARCIMENTO E INDENIZAÇÃO

No entanto, neste estudo não será necessário gastos decorrentes da participação da pesquisa, pois esta, será realizada através da internet do celular ou computador do próprio respondente. Caso o respondente não tenha internet, celular ou computador, não nos responsabilizamos pela aquisição destes itens para responder a pesquisa, logo, toda e qualquer despesa da participação da pesquisa será de responsabilidade do respondente.

CONTATO

Os pesquisadores envolvidos com o referido projeto são Aline Maran Brotto e Caroline Filla Rosaneli, respectivamente mestranda e professora doutora da Pontifícia Universidade Católica do Paraná – PUCPR e com eles você poderá manter contato pelos telefones 41 99630-9899 ou 41 99671-7930, pode-se realizar a ligação a cobrar e todas as ligações poderão ser realizadas em horário comercial, isso é, das 8 horas da manhã às 18 horas da tarde, para esclarecer quaisquer dúvidas.

O Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP) é composto por um grupo de pessoas que estão trabalhando para garantir que seus direitos como participante de pesquisa sejam respeitados. Ele tem a obrigação de avaliar se a pesquisa foi planejada e se está sendo executada de forma ética. Se você achar que a pesquisa não está sendo realizada da forma como você imaginou ou que está sendo prejudicado de alguma forma, você pode entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa da PUCPR (CEP) pelo telefone (41) 3271-2103 entre segunda e sexta-feira das 08h00 às 17h30 ou pelo e-mail nep@pucpr.br.

DECLARAÇÃO

Declaro que li e entendi todas as informações presentes neste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e tive a oportunidade de discutir as informações deste termo. Todas as minhas perguntas foram respondidas e eu estou satisfeito com as respostas. Entendo que receberei uma via assinada e datada deste documento e que outra via assinada e datada será arquivada nos pelo pesquisador responsável do estudo. A minha via será recebida através do meu e-mail, já que esta pesquisa foi realizada via online.

Enfim, tendo sido orientado quanto ao teor de todo o aqui mencionado e compreendido a natureza e o objetivo do já referido estudo, manifesto meu livre consentimento em participar, estando totalmente ciente de que não há nenhum valor econômico, a receber ou a pagar, por minha participação.

Dados do participante da pesquisa	
Nome:	
Telefone:	
e-mail:	

Local, _____ de _____ de _____.

Assinatura do participante da pesquisa

Assinatura do Pesquisador

APÊNDICE 3

DETALHAR PROJETO DE PESQUISA

<p>– DADOS DO PROJETO DE PESQUISA</p> <p>Título Público: Vidas Raras Pesquisador Responsável: ALINE MARAN BROTTTO Contato Público: ALINE MARAN BROTTTO Condições de saúde ou problemas estudados: Descritores CID - Gerais: Descritores CID - Específicos: Descritores CID - da Intervenção: Data de Aprovação Ética do CEP/CONEP: 04/11/2019</p>	
<p>– DADOS DA INSTITUIÇÃO PROPONENTE</p> <p>Nome da Instituição: Associação Paranaense de Cultura - PUCPR Cidade: CURITIBA</p>	
<p>– DADOS DO COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA</p> <p>Comitê de Ética Responsável: 20 - Pontifícia Universidade Católica do Paraná - PUC/ PR Endereço: Rua Imaculada Conceição 1155 Telefone: (41)3271-2103 E-mail: nep@pucpr.br</p>	
<p>– CENTRO(S) PARTICIPANTE(S) DO PROJETO DE PESQUISA</p> <p>_____</p>	
<p>– CENTRO(S) COPARTICIPANTE(S) DO PROJETO DE PESQUISA</p> <p>_____</p>	