

Desafios da maternagem de filhos com doenças raras

The challenges of mothering children with rare diseases

Los retos de ser madre de niños con enfermedades raras

Viviane de melo Souza^{1*}, Janaína Pinto Janini², Odára Matias Bulhões Chaves Furtado³,
Sabrina Feitosa Seixas⁴

RESUMO

Objetivo: compreender a experiência de maternidade de mulheres cujos filhos enfrentam doenças raras e requerem cuidados contínuos. **Método:** abordagem qualitativa. Narrativa de Vida, juntamente com a técnica de Snowball para ampliar as entrevistas, foi conduzida uma pesquisa descritiva. As entrevistas abertas foram guiadas pela pergunta central: descreva a descoberta do diagnóstico da doença rara de seu filho e sua jornada desde então. A análise dos dados ocorreu através da leitura flutuante e agrupamento por similaridade. **Resultados:** as participantes possuem alta escolaridade, em sua maioria se autodeclaram brancas, têm a presença do pai da criança na maioria dos casos, e metade enfrenta desafios de emprego devido aos cuidados intensivos. **Conclusão:** o estudo atingiu seu objetivo, destacando a necessidade de cuidado psicossocial de enfermagem para mães cuidadoras, dada sua vulnerabilidade psicológica. Este trabalho pretende ser um ponto de partida para pesquisas subsequentes, enfatizando a importância da visibilidade da maternagem atípica.

Descritores: Enfermagem materno-infantil; Doenças raras; Criança hospitalizada; Enfermagem; Pediatria.

ABSTRACT

Objective: to comprehend the motherhood experience of women with children facing rare diseases and requiring continuous care. **Method:** a qualitative approach was employed, utilizing the Life Narrative method along with the Snowball technique to expand interviews in descriptive research. Open-ended interviews were guided by the central question: describe the discovery of your child's rare disease diagnosis and your journey since then. Data analysis involved floating reading and grouping by similarity. **Results:** participants exhibit high educational levels, mostly self-identifying as white. The child's father is present in most cases, and half face employment

¹ Instituto Brasileiro de Medicina de Reabilitação - IBMR. Rio de Janeiro - RJ. * viviane.m.souza@ulife.com.br

^{2,3,4} Instituto Brasileiro de Medicina de Reabilitação - IBMR. Rio de Janeiro - RJ

challenges due to intensive caregiving. **Conclusion:** the study achieved its objective, emphasizing the need for psychosocial nursing care for caregiving mothers given their psychological vulnerability. This research aims to serve as a starting point for subsequent investigations, emphasizing the importance of visibility for atypical motherhood.

Descriptors: Maternal-child nursing; Rare diseases; Child hospitalized; Nursing; Pediatrics.

RESUMEN

Objetivo: comprender la experiencia de la maternidad de mujeres con hijos que enfrentan enfermedades raras y requieren cuidados continuos. **Método:** se empleó un enfoque cualitativo, utilizando el método de Narrativa de Vida junto con la técnica de Snowball para ampliar las entrevistas en una investigación descriptiva. Las entrevistas abiertas fueron guiadas por la pregunta central: describe el descubrimiento del diagnóstico de la enfermedad rara de tu hijo y tu trayectoria desde entonces. El análisis de datos incluyó lectura flotante y agrupamiento por similitud. **Resultados:** los participantes tienen niveles educativos elevados, en su mayoría se autoidentifican como blancos. El padre del niño está presente en la mayoría de los casos, y la mitad enfrenta desafíos laborales debido al cuidado intensivo. **Conclusión:** el estudio logró su objetivo, enfatizando la necesidad de cuidado psicosocial de enfermería para madres cuidadoras dada su vulnerabilidad psicológica. Esta investigación pretende ser un punto de partida para investigaciones posteriores, destacando la importancia de la visibilidad de la maternidad atípica.

Descriptores: Enfermería maternoinfantil; Enfermedades raras; Niño hospitalizado Enfermería; Pediatría.

INTRODUÇÃO

Doenças raras (DR) representam um desafio significativo no campo da saúde, caracterizadas pela sua baixa prevalência na população. Apesar de individualmente raras, essas doenças afetam um número substancial de pessoas globalmente, tornando-se um importante tópico de pesquisa e atenção médica. Com uma diversidade impressionante de manifestações clínicas, as doenças raras frequentemente apresentam diagnóstico tardio e dificuldades no acesso a tratamentos adequados.¹

As DR podem causar uma ampla gama de sintomas físicos, psicológicos e sociais. Os sintomas físicos podem variar de leves a graves, e podem afetar qualquer sistema do corpo. Os sintomas psicológicos podem incluir ansiedade, depressão e isolamento social. Os sintomas sociais podem dificultar a participação na escola, no trabalho e na vida social.²

Estimar a prevalência global de DR é um desafio principalmente devido à diversidade dos dados, que são derivados de uma variedade de fontes de informação díspares que não são

padronizadas ou que são difíceis de combinar, incluindo relatos de casos publicados ou revisões sistemáticas, registros de pacientes, opiniões de especialistas e outras evidências anedóticas.³

A natureza das DR levanta desafios adicionais devido ao pequeno número de casos, agravado pela heterogeneidade clínica significativa. Algumas variam em frequência em toda a área geográfica, devido à diversidade genética populacional, pressões ambientais ou sociais ou problemas de sobrevivência em diferentes regiões.⁴

A prevalência pontual de apresentações clínicas raras pode ser superestimada ou subestimada devido à sua sobreposição com comorbidades comuns. A estimativa conservadora da prevalência populacional de DR varia de 3,5% a 5,9%, o que equivale a 263 a 446 milhões de pessoas afetadas globalmente em qualquer momento. Essa cifra é derivada de dados de 67,6% das doenças raras prevalentes, usando a definição europeia de 5 por 10000 e excluindo cânceres raros, doenças infecciosas e envenenamentos.³⁻⁴

É importante observar que a definição de DR pode variar em diferentes regiões do mundo, e a falta de padronização nos critérios de diagnóstico e codificação pode afetar as estimativas. Além disso, o campo das doenças raras está em constante evolução com novas descobertas genéticas e avanços na pesquisa médica, o que pode influenciar as estimativas ao longo do tempo.⁴

No Brasil, existem cerca de 13 milhões de brasileiros que possuem DR.⁵ No entanto, ainda não se tem a clareza das causas e origens dessas doenças, mas estudos comprovam que 80% delas advêm de fatores genéticos e algumas podem ser devido a fatores ambientais, infecciosos e entre outros.⁶

Estudos relatam que 30% dos pacientes acometidos por essas doenças morrem antes dos cinco anos de idade e em 75% dos casos, afetam as crianças.⁷ De acordo com o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), nos termos do art. 20 da Lei 8.069/90, considera-se criança a pessoa até 12 (doze) anos de idade incompletos.⁸ Quando afetadas com DR no início do seu desenvolvimento, o esforço da família terá de ser redobrado, além do que se espera para essa fase, e esses sujeitos se tornarão dependentes durante toda a sua existência. No entanto, sabe-se que a figura materna se sobressai nesses cuidados, quase sempre, devido a figura feminina ter sido construída como a mais apta para acolher, alimentar e a cuidar.⁹

A maternagem de filhos com DR apresenta desafios singulares que vão além das demandas típicas da parentalidade. Essas condições, muitas vezes, são crônicas, complexas e podem exigir cuidados médicos especializados, tornando a jornada dos pais, especialmente das mães, única e

desafiadora. Aspectos importantes relacionados à maternagem de filhos com doenças raras, tais como o diagnóstico e adaptação, pode ser demorado e emocionalmente desgastante para os pais. A incerteza e a busca por respostas muitas vezes marcam os primeiros anos de vida do filho. A aceitação do diagnóstico é um passo crucial, e as mães desempenham um papel central na adaptação à nova realidade.¹⁰

Essas Mães frequentemente enfrentam desafios emocionais significativos. Sentimentos de isolamento, ansiedade, tristeza e estresse são comuns. A gestão da saúde mental torna-se, assim, uma parte essencial do papel materno, tornam-se defensoras ativas na busca por recursos, tratamentos e apoio para seus filhos. A advocacia é uma parte integral da maternagem de filhos com doenças raras, envolvendo a participação em comunidades de apoio, a conscientização sobre a condição e a luta por políticas que beneficiem suas necessidades específicas.¹¹⁻¹²

O custo dos cuidados médicos e terapias pode ser substancial. Mães frequentemente enfrentam desafios financeiros significativos para garantir que seus filhos tenham acesso a todos os recursos necessários. Isso pode incluir tratamentos não cobertos por seguros, despesas com medicamentos especializados e custos associados a consultas frequentes.

Em síntese, a maternagem de filhos com DR é uma jornada complexa que exige resiliência, determinação e amor incondicional. Mães desempenham um papel central na vida de seus filhos, enfrentando desafios extraordinários enquanto buscam proporcionar o melhor cuidado possível em meio às circunstâncias únicas dessas condições, o que está intimamente ligado ao conceito da preocupação materna primária, onde ocorre uma fusão emocional da mãe com seu bebê.¹³

Essas mães experimentam um estado sensível que vai aumentando gradativamente no final da gestação, mantendo-se por mais algumas semanas após o nascimento de seu bebê. Nesse estado, o autor diz que a mãe se coloca no lugar do filho respondendo às suas principais necessidades devido a sua sensibilidade ter sido ampliada, essa então podendo ser compreendida como um preparo para o exercício da maternagem.¹³

Desse modo, devido a essa particularidade, para a mãe torna-se difícil lidar com o adoecimento de sua criança, pois ainda que esteja preparada para desempenhar a maternagem, o seu estado psicológico não está preparado para dar essa assistência, pois há uma diferença entre maternagem e maternidade, a primeira está relacionada ao vínculo de cuidar e acolher o filho por uma mãe, enquanto a segunda se refere ao vínculo consanguíneo entre a mãe e o filho¹⁴, refuta-

se a ideia de que a mulher já nasce com os instintos da maternidade e reforça que a função materna é um processo de construção.

A função da mãe na adaptação às necessidades do seu bebê, ancora-se em três tarefas principais: o *holding* - que seria a representação do ato de segurar o bebê, remetendo-se à segurança para a construção desse bebê como pessoa, o *handling* - que se relaciona ao cuidado corporal do bebê pelo seu cuidador(a) em processos como banho, troca de fraldas, alimentação e entre outras coisas; e a apresentação dos objetos - onde a mãe em posição de pessoa que mantém o contato com o mundo social, satisfaz a função de apresentar o mundo à criança e a criança só mundo, sendo então, a mãe suficientemente boa.¹²⁻¹³

Sendo assim, a mãe da criança com DR daria segurança ao seu filho em *holding*, mesmo que em hospitalizações, caracterizando-se por um rosto e uma voz conhecida capaz de acalmá-lo. Em *handling*, cuidaria de sua criança, sendo o cuidador principal, dando-lhe assistência, diferentemente do modo de cuidar de outras crianças, como por exemplo, a realização da cateterização vesical de alívio ao invés de somente trocar uma fralda; como ao lhe dar banho em um leito de hospital, onde poderia apenas estar em sua residência; em ver alimentarem seu filho com auxílio de mamadeiras ou sondas de alimentação, onde gostaria de estar fazendo essa tarefa, mantendo contato de aleitamento materno.

Dessa forma, essa mulher irá cumprir as suas funções na adaptação do bebê, a fim de que, mesmo com a dificuldade de uma maternagem de um filho acometido por uma doença, seja então, a mãe suficientemente boa.¹⁵

Apoiando-se nesse pensamento, o ato de cuidar implica em prejuízos na vida do cuidador principal, e esses estão relacionados com as mudanças na sua vida social devido as circunstâncias da demanda de cuidado que a doença do seu filho(a) exige.¹⁶ Portanto, essas mudanças são referentes ao abandono do seu emprego, que acaba ocasionando um impacto financeiro considerável, as oscilações em seu relacionamento conjugal, além da falta de tempo para cuidar de si e a redução das suas relações sociais.

Os cuidadores costumam ficar sobrecarregados com as atividades por não terem um apoio familiar e isso dificulta a sua rotina e aos cuidados voltados para o seu bem-estar.¹⁷ Assim, pensando na mãe cuidadora, é muito importante focar a assistência não só nas crianças sem que visem uma atenção centrada e humanizada a essas mães, principalmente, na descoberta do diagnóstico da doença e no decorrer do tratamento.

Apesar dos desafios, a maternagem de filhos com DR também pode ser uma experiência gratificante. As mães de filhos com DR podem desenvolver uma força e uma determinação incomuns. Elas também podem aprender a valorizar a vida e a apreciar as pequenas coisas, assim considerando a emergência mundial das DR, o objetivo deste estudo é compreender a vivência da maternagem de mulheres com filhos com DR, que são dependentes de cuidados contínuos.

Ao buscar conhecer os impactos que podem ser gerados na saúde da mãe ao cuidar de uma criança que demanda uma atenção especial, o estudo se justifica pela possibilidade de contribuir para o melhor entendimento dessa experiência única e desafiadora. O estudo pode fornecer informações sobre os desafios e as recompensas da maternagem de filhos com doenças raras, bem como sobre as estratégias que as mães utilizam para lidar com esses desafios.

MÉTODO

Desenho

Trata-se de uma pesquisa descritiva, de abordagem qualitativa, pautada no referencial teórico da mobilidade social e histórias de vida¹⁸, a partir do método narrativa de vida, que aborda as concepções sobre *les récits de vie*, ou relatos de vida, e que consiste em um relato oral em torno do percurso vivido, descartando pesquisas externas e explicações sociológicas, visando, assim, a compreensão sociológica.¹⁹

Local

A pesquisa foi realizada por meio de aplicativo de web conferência, devido a maior parte das participantes residirem em outros estados, e com a presença, somente, das pesquisadoras, garantindo-se a privacidade das mães.

População, critérios de elegibilidade e amostra

Foi realizada uma entrevista aberta com dez mães de filhos com doenças raras, que residiam, no Brasil, no período de março a setembro de 2022. A seleção das participantes foi realizada utilizando a técnica de *Snowball*, que consiste em uma amostra não probabilística e costuma ser utilizada em pesquisas sociais, em que os primeiros participantes do estudo indicam novos participantes constantemente, até que aconteça o objetivo esperado.

Foram incluídas neste estudo, mães de filhos com doenças raras, sem especificação, já que há uma ampla diversidade dessas doenças, e maiores de dezoito anos. Por outro lado, como critério de exclusão, foram as mães que apresentassem algum distúrbio mental que impossibilitasse a narração da sua vida.

A primeira entrevista foi realizada com uma mãe, que estudou com as pesquisadoras e que abandonou os estudos na graduação de Enfermagem para mudar de Estado em prol de um melhor atendimento para a doença rara do seu filho. Por fim, no olhar das pesquisadoras, isso gerou um gatilho ao ver o impacto das doenças raras na maternagem e na vida dessas mães, que assumem o papel de cuidador principal. Desta forma, a primeira entrevistada fez a divulgação para outras mães que vivenciavam a mesma realidade, a fim de gerar uma abrangência maior de entrevistas.

A amostra foi constituída por dez mães de crianças com filhos com doenças raras, com a faixa etária entre 26 e 58 anos, tendo a maior incidência de idade na escala de 40 anos. O instrumento de coleta de dados utilizado foi elaborado pelas próprias autoras com base na finalidade do estudo. Trata-se de um formulário previamente estabelecido, constituído por 29 questões para realização da caracterização das participantes.

Aspectos éticos e legais

Esta pesquisa foi aprovada seguindo os transmisses da pesquisa CAAE - 51931421.8.0000.8157, além de seguir os aspectos éticos e legais da Resolução no466/2012 e da Resolução no 510/2016 13.

As entrevistas foram gravadas com o consentimento das participantes, em um único encontro. A duração oscilou entre 30 minutos e 3 horas. O período da coleta de dados foi de sete meses e encerrou-se mediante o alcance do ponto de saturação, quando não há captação de dados novos nas narrativas. Foi utilizado uma única questão norteadora: conte-nos como foi a descoberta do diagnóstico da doença rara de seu filho e a sua trajetória desde então. Os dados foram analisados a partir de leitura flutuante inicial e agrupamento por similaridade do material empírico, permitindo o aparecimento de temas em comum.

RESULTADOS

Todas as participantes deste estudo possuem alto grau de instrução, a autodeclaração da cor mais predominante foi a branca, a maior parte das entrevistadas conta com a presença do pai da criança e somente a metade delas possuem vínculo empregatício devido a rotina de cuidados com os filhos.

Das dez entrevistadas, quatro residiam no Rio de Janeiro, duas no Rio Grande do Sul, três em São Paulo e uma em Curitiba. Vale destacar, que quatro mães perderam seus filhos para a patologia.

Todavia, devido as mães assumirem o papel de cuidador principal, elas passam a ressignificar o seu autocuidado, visto que apenas metade das participantes realizavam acompanhamento de rotina em relação à sua saúde. Todas as entrevistadas demonstraram apego à espiritualidade para enfrentar e adaptar-se à condição dos seus filhos. Além disso, das dez, três consideraram necessário o acompanhamento psicológico.

Destaca-se também, temáticas comuns na narrativa de vida dessas mulheres, tais como o luto do filho perfeito após o diagnóstico, somado ao surgimento da depressão; o abandono paterno, dos amigos e da família, e a mudança de estado em prol do tratamento do filho.

DISCUSSÃO

Dentre as patologias raras dos filhos das dez mães entrevistadas foram a Leucodistrofia Metacromática, Doença de Addison, Mucopolissacaridose, Síndrome de Angelman, Síndrome de Edwards, Hiperplasia Adrenal Congênita, Paraparesia Espástica Hereditária e Adrenoleucodistrofia. Nesse estudo, observou-se que a maior parte dessas doenças interferem nas atividades de vida diária das crianças, ou seja, na realização das suas necessidades básicas de vida, necessitando de um cuidador.

No que se refere ao cuidador, sabe-se que esse possui papel fundamental nos itinerários terapêuticos dos pacientes com doenças raras, uma vez que as enfermidades deixam os acometidos menos autônomos e mais dependentes, necessitando do cuidador constantemente e é este, que vai levar aos serviços de saúde, vai avaliar as preferências terapêuticas e vai cuidar no dia a dia, resultando em muitos dos casos, na modificação dos seus projetos de vida para desempenhar cuidado ao acometido.⁹

Nesse estudo, a maior parte das entrevistadas relatou terem renunciado o seu vínculo empregatício e a sua carreira profissional, a partir do momento que assumiram a função de cuidador do filho, conforme relata a mãe 1:

“Eu sou a única, meu marido não consegue dar comida pra ela, eu sou a única que dá, ela é totalmente dependente [...] Pra largar o serviço eu sofri muito, até hoje, é meu maior dilema. Eu queria muito arrumar outro emprego, só que o problema é arrumar alguém que cuide da Juliana.” [mãe 1]

Sabe-se que os cuidadores, são em maioria, mulheres, pois a responsabilidade do cuidado está atrelada a figura feminina devido a construção sociocultural e quando, a criança possui alguma necessidade especial, a responsabilidade da mãe é ainda maior.²⁰ Diante disso, nota-se

que mães que possuem filhos com necessidades especiais, tornam-se cuidadoras em tempo integral, uma responsabilidade muitas vezes exaustiva.²¹

Desse modo, quando a responsabilidade da rotina de cuidados é focada diretamente nessa mulher, pode favorecer a inúmeros problemas de saúde, uma vez que é uma rotina extremamente cansativa, podendo até ocasionar no declínio da sua saúde mental, conforme diz a mãe 10:

“O cuidar dele, o cuidar é extremamente cansativo gente. Imagina você ter uma criança que tem dificuldade de deglutição pra alimentar café, almoço, lanche, janta, o dia inteiro. O Lorenzo só come comigo dando, entendeu? E alguém tem que segurar ele pra eu conseguir dar, porque ele come de tudo, ele come hambúrguer, ele come pizza, ele come de tudo. A alimentação dele é livre, ele mastiga, ele engole, só que não é como uma criança de cinco anos que não tem nada, né? Cai, ele tem uma incoordenação motora pra mastigar e a comida cai muito e faz uma cagada, né, enfim, é difícil. Então, minha mãe segura pra eu dar, então, assim, o psicológico não tem como além de você ter sabe? Ter um filho diagnosticado, você ainda passa por isso, entendeu? É assim, você vira cuidadora e enfermeira do seu próprio filho vinte e quatro horas por dia. Então, né, acabei, né, tendo, adquirindo a depressão por conta de exaustão, entendeu? Lorenzo é o tempo todo eu, pra dormir, pra comer, pra ir na rua, pra tudo, entendeu? Então, eu acabei tendo, né, e agora eu acredito que era depressão, essas dores, essa fadiga, essa sonolência excessiva, né?”[mãe 10]

Nesse sentido, estudos comprovam com os resultados desta pesquisa, onde a mãe é a mais envolvida no processo do cuidado de crianças com doenças crônicas, e as suas responsabilidades aumentam, pois além do cuidado doméstico, essa mulher passa a desempenhar atividades complexas resultante dessa assistência ao filho e isso gera uma sobrecarga na sua saúde, podendo causar doenças físicas e mentais.²²

O cuidado desempenhado pela mãe é indispensável, mas é necessário que haja a desconstrução sociocultural da figura feminina como a mais apta para cuidar, através da constituição da rede de apoio familiar, onde o cuidado passa a ser delegado para outros membros familiares, bem como o pai, evitando a sobrecarga dessa mulher.²³

Essa imposição da sociedade em relação a mulher ser a cuidadora principal é vista na fala da mãe 3:

“Uma criança com necessidades especiais demanda muito tempo, não é só gasto, é tempo e as cuidadoras somos nós, as mães, porque essa sociedade que a gente vive hoje, é... designa que a mulher, ela tem que ser aquela que demandar cuidados pros filhos, isso não é igualdade [...] Ninguém vê

esse lado, é muito difícil a sociedade enxergar esse lado, aí quando a mulher surta, quando a mulher quer se priorizar um pouco de tempo pra ela, que é se cuidar a sociedade ainda vira e a condena entendeu?”[mãe 3]

Em relação a depressão, estudo aponta que os sintomas depressivos são comuns até mesmo quando o bebê real corresponde à maioria das expectativas da mãe, dado que todas as entrevistadas relataram sofrimento ao descobrir o diagnóstico, e o processo de luto torna-se mais difícil, onde elas se deparam com a perda do bebê que mantinha vivo em seu interior.²⁴ Sendo assim, sintomas depressivos são bastante comuns após a descoberta do diagnóstico. Posto isto, nota-se que o processo de luto se faz necessário mesmo quando o bebê real corresponde às expectativas traçadas pela mãe de acordo com o estudo exposto anteriormente.

Assim, a descoberta do diagnóstico, faz com que ocorra o luto do filho idealizado, e como consequência a depressão, dado que este fato ocorreu com quatro das dez participantes neste estudo, conforme diz a mãe 1:

“Eu entrei em depressão, assim...eu só chorava, aí eu comecei a tomar é... remédio pra dormir e mais dois calmantes durante o dia, remédio pra ansiedade e mais um calmante.”[mãe 1]

Faz-se necessário ressaltar que ao descobrirem o diagnóstico, as entrevistadas alegam o nascimento de uma nova mãe, passando a esquecer seu papel enquanto mulher, resultando na sua anulação, conforme a mãe 8 e 9, retrata, respectivamente:

“Então, assim, é... essa, essa fase em que você precisa realmente renascer, você renasce pelas descobertas, você renasce é... porque você vira outra pessoa, você vira. É a primeira fase aonde você se esquece, você começa a se esquecer ali, as mudanças todas começam ali, ali você já começa a fazer tanto pelo teu filho, que ali você já começa a...a não mais...aí você fazia a unha a cada quinze dias, aquilo você nem lembra mais, porque você ta buscando, buscando e quando você já não está buscando tanto, você às vezes também não vai fazer, porque você acha outras coisas, sabe?” [mãe 8]

“Eu fui promovida de mãe pra mãe cuidadora, então esse já é um primeiro, uma primeira mudança né então é aquilo é você deixar tudo, você esquecer tudo, você ficar dentro dessa rotina, que pra mim foram, então, anos dentro do hospital.” [mãe 9]

Nessa nova fase, a mãe se redescobre, uma vez que essa possui uma sobrecarga devido aos cuidados demandados pelas crianças com necessidades especiais de saúde (CRIANES), perdendo seu momento de lazer, com seu cuidado psicossocial sofrendo inúmeros riscos de saúde devido a

menor participação em sociedade, resultando no seu isolamento devido aos cuidados do filho, trazendo grande risco de afastamento social.²⁵

Em um estudo realizado, foi observado um elevado quantitativo de cuidadores que desenvolveram ansiedade e depressão devido a essa rotina de cuidados.²² O acúmulo de atividades, o desamparo profissional e familiar, o preconceito social, os agravos da doença e o descuido com a saúde acarreta o adoecer mental de quem exerce o cuidado, além de diminuir a sua qualidade de vida.²⁶

Com relação, ao autocuidado das entrevistadas, foi perceptível a sua ressignificação, dado que das dez entrevistadas, apenas metade das mães relataram realizar exames de rotina anualmente, acredita-se que por viverem de um modo intenso, a fim de aceitar a realidade da doença rara de seu filho, resulta na necessidade de viver intensamente o presente, sem pensar no que poderá acontecer no futuro próximo, tanto em relação a si própria, quanto com o prognóstico do filho, conforme a mãe 1 retrata:

“Depois que a gente tem o diagnóstico, assim, a gente aprende a viver um dia de cada vez, não pensar o quê que vai acontecer amanhã. Viver o hoje, eu acho que isso que fez eu conseguir voltar a realidade.”[mãe 1]

No que tange a realização de acompanhamento psicológico, somente três das dez mães demonstraram interesse em realizar, enquanto as outras sete relataram não sentir necessidade, ainda que tenha ficado implícito as suas vulnerabilidades, uma vez que carregam cicatrizes frente ao adoecimento do filho. Nesse contexto, foi notório que todas as mães se sentiram aliviadas e gratas por terem sido escutadas ao compartilhar a sua vivência com as doenças raras dos seus filhos, e isto só demonstra que se possuísem uma assistência voltada para o cuidado psicossocial, as suas aflições seriam amenizadas.

É visível, que na maternagem atípica, é muito recorrente o abandono paterno, familiar e social, devido a rotina incansável da mãe que se doa dia após dia no tratamento e cuidados, sendo doloroso para a mãe, uma vez que ela se sente ainda mais sozinha nessa luta, já que são as suas únicas formas de suporte emocional, impactando também na sua saúde mental, conforme a mãe 3 e 8 relatam:

Então, é geralmente, os... os pais, são poucos os que aguentam, ta? [...] Mas, é muito difícil pro um pai, ele entender que a sua esposa tem que se dedicar, ainda mais que geralmente, é... não é o único filho na família, se tem outro filho, se tem irmãos, mesmo que saudáveis, que demanda também, cuidados. Então, ela tem que se...se...se desgastar com

tratamento e ao mesmo tempo têm que cuidar da casa, é... ela acaba não se cuidando, não se priorizando e vivendo cansada e eles acabam abandonando. Então, eles não abandonam só por conta de um filho deficiente, eles abandonam, porque eles se sentem abandonados, porque àquela mulher não tem mais tempo, nem pra ela própria...(faz uma longa pausa), entendeu? [mãe 3]

“Sabe quando as pessoas vêm a minha casa? Quando eu falo amanhã é aniversário deles e eu vou fazer um bolo. Sabe quando as pessoas vêm a minha casa? Quando no final do ano, eles querem ir na casa de praia, eles começam a se chegar...não precisa vir (balança a cabeça ao falar). Antes eu implorava por isso, hoje não, hoje não. Então, assim, vamos, a gente vai fazendo a nossa própria rede, não deveria ser assim, não deveria, mas você vai trazendo outras pessoas que vivem as mesmas coisas e ali eles se enxergam (sorrir ao falar), passam a se amar...como eles vivem isso também, eles querem esse amor, esse carinho.”[mãe 8]

As amigas também tendem a se afastarem da convivência da mãe, após o diagnóstico da patologia, conforme a mãe 1 relata:

“E querendo ou não, assim...é... os amigos acabam se afastando (tristeza no olhar, abaixa a cabeça)... Eu acho, não sei se eles têm medo de levarem, nós levarmos os problemas pra eles, né? Porque querendo ou não é um peso a mais, assim.”[mãe 1]

No entanto, sabe-se que quanto maior for a rede de apoio dos pais, por meio da família, amigos, organizações como também de ajuda financeira, esses tendem a lidar melhor com a aflição de ter um filho atípico.²⁷ Ressalta-se que o parentesco e a amizade desempenham um papel importante na vida das mães cuidadoras. Os parentes em geral assumem papel de ajuda mútua, financeira e psicológica.²⁵

Das dez entrevistadas, três precisaram sair do seu estado de origem, deixando as suas casas, os amigos, a família e principalmente, a sua rede de apoio, que na maioria dos relatos, foram as mães dessas mulheres, em prol de um tratamento específico para a patologia do seu filho. Estudo aponta que quando o acometido com a doença e sua família residem em cidades pequenas, precisam sair da sua cidade de origem devido à falta de centro de referências, deslocando-se então, para cidades maiores.²⁸ Desta forma, percebe-se que a PNAIPDR ainda não assegura a assistência de forma efetiva nos mais variados estados do Brasil. Portanto, os cuidados não podem se restringir somente ao acometido com doença rara, visto que a família precisa ser cuidada devido a sua reestruturação para o acompanhamento do tratamento.²⁹

Os relatos das mães que precisaram mudar de estado reforçam ainda mais o quanto essas mulheres sentem-se ainda mais sozinhas nesta luta, sem amparo e sem uma assistência voltada para o seu estado psicossocial, conforme é visto na fala da mãe 1:

“Eu acho assim, aqui é...eu to muito sozinha e os meus amigos e a minha família ficou tudo em Minas e eles trabalham o dia inteiro e não tem com quem eu conversar, que nem eu chego de noite, é eu e ela. Meu marido chega muito à noite, meu marido chega cansado do serviço e é...eu sinto falta de ter alguém pra conversar, pra falar e eu acabo ficando sozinha, fico pensando o dia inteiro na mesma coisa, sem ter com quem falar, realmente assim, né? E falar por WhatsApp parece que não é a mesma coisa, falta isso, eu acho, alguém por perto pra poder estar desabafando, conversando.”[mãe 1]

O apego a espiritualidade para o enfrentamento e adaptação à condição do filho com doença rara foi visível neste estudo. Dessa forma, a fé, demonstra um impacto positivo e favorável na saúde mental dos cuidadores, pois os ajudam a ressignificarem e enfrentarem as adversidades, dando conforto e apoio.³⁰

Segundo o relato das entrevistadas, a fé contribui para permanecerem no processo de cuidar, conforme a mãe 2 relata:

“Então, eu acho que qualquer religião ela te dá um suporte muito grande, sabe? Acho que você acreditar em algo maior te dá uma segurança que você precisa, né? Porque é uma linha muito tênue entre a vida e a morte como um todo [...]”[mãe 2]

No presente estudo, das dez entrevistadas, quatro passaram pelo luto da perda do filho para a patologia, relatando ser um dos momentos mais difíceis da sua trajetória, conforme a mãe 3 e 5 abordam, respectivamente:

“Ahh (suspira fortemente ao falar da perda) é, eu acho que nenhuma mãe ta preparada pra perder um filho e...eu vi ele nos últimos dois anos de vida dele definhar e...ele já não aguentava mais, o corpo dele já não aguentava mais e eu tive que permitir que meu filho partisse, aceitar, mas depois que parte, depois que você vê que eles foram embora e você nunca mais vai ver aquele olhinho te olhando, aquele sorriso, sentir aquele cheirinho, você surta [...]”[mãe 3]

“A morte de um filho é uma amputação, né, você tem que aprender a viver sem aquele braço, aquela perna, você nunca é a mesma pessoa.”[mãe 5]

Enfrentar a morte de um filho é um desafio com implicações psicanalíticas e sociais a serem consideradas, onde cada mãe encontra-se abalada psicologicamente de alguma forma, mesmo

quando anos se passam.²⁷⁻³⁰ O luto pode ser caracterizado como um processo lento e doloroso, carregando uma tristeza profunda, afastamento da sociedade e qualquer atividade que não esteja ligada a pensamentos sobre o filho, ocasionando a perda de interesse no mundo externo.²⁷

Por fim, nota-se o quanto essas mulheres se doam integralmente para os seus filhos, e essas requerem ser cuidadas para que consigam exercer os cuidados aos filhos acometidos pela doença rara, cabendo a enfermagem assumir o papel de cuidar da família com ações que visem auxiliá-los a descobrir as suas potencialidades, a fim de facilitar o cuidado dessa mãe para si e para com o acometido, dado que a enfermagem tem como princípio o cuidar e assim, pode sugerir, recomendar e aconselhar. Ressalta-se que esse cuidado não deve ser prescrito, o que difere de outras terapêuticas, visto que não se prescreve um modo de cuidar.²⁸

CONCLUSÃO

O estudo demonstrou que o objetivo foi alcançado, dado que as entrevistas permitiram compreender e evidenciar a narrativa de vida de mães com filhos com doenças raras, que são dependentes de cuidados contínuos. Desse modo, os achados desta pesquisa demonstram que a figura materna é mais envolvida nos cuidados de crianças atípicas, e assim, tende a ser vulnerável ao adoecer psíquico. Ademais, através dos relatos das entrevistadas, foi possível identificar as suas singularidades e as suas reais necessidades de saúde por meio dos seus sentimentos. Torna-se imprescindível a existência de um cuidado psicossocial de Enfermagem para as mães cuidadoras, somado ao incentivo de políticas públicas a fim de diminuir os impactos gerados na saúde dessas mulheres, assim como assegurar a visibilidade da maternagem atípica.

REFERÊNCIAS

1. Austin CP, Cutilo CM, Lau LPL, Jonker AH, Rath A, Julkowska D, et al. Future of Rare Diseases Research 2017-2027: An IRDiRC Perspective. Clin Transl Sci. 2018; 11(1): 21-27. <https://doi.org/10.1111/cts.12500>
2. Verger S, Negre F, Fernández-Hawrylak M, Paz-Lourido B. The impact of the coordination between healthcare and educational personnel on the health and inclusion of children and adolescents with rare diseases. Int. j. environ. res. public health (Online). 2021; 12: 1-13. <https://doi.org/10.3390/ijerph18126538>
3. Giugliani L, Vanzella C, Zambrano MB, Donis KC, Wallau TKW, Costa FM, et al. Clinical research challenges in rare genetic diseases in brazil. Genet. mol. biol. 2019; 42(1): 305-311. <https://doi.org/10.1590/1678-4685-gmb-2018-0174>

4. Nguengang WS, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. 2020; 28(2): 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
5. Souza IP, Androlage JS, Bellato R, Barsaglin R. Rare genetic diseases with qualitative approach: Integrational review of national and international literature. *Ciênc. saúde coletiva* (Online), 1678-4561. 2019; 24(10): 3683-3700. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019>
6. Barbosa RL. The individual with the diagnosis of a genetic condition as a key informant in the field of rare diseases - a perspective from the sociology of diagnosis. *Ciênc. saúde coletiva* (Online), 1678-4561. 2019; 24(10): 3627-3636. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.12912019>
7. Brasil. Ministério da Saúde (BR). Doenças Raras. [Homepage]. Brasília: Secretaria de Atenção Primária à Saúde; 2020. [cited 2023 Dec 02]. Available from: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/>.
8. Brasil. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. Estatuto da Criança e do Adolescente; 1990 [cited 2023 Dec 02]. Available from: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8069.htm
9. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano W de A, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc. saúde coletiva* (Online), 1678-4561. 2019; 24(10): 3637-3650. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>
10. Azevedo C da S, Freire IM, Moura LN de F. Reorganizações familiares no contexto do cuidado ao bebê com Síndrome Congênita do Zika Vírus. *Interface comun. saúde educ.* 2021; 25: e190888: 1-17. <https://doi.org/10.1590/interface.190888>
11. Rodrigues BMRD, Peres, PLP, Pacheco ST de A. Boas práticas de maternança na perspectiva bioética: uma contribuição para a enfermagem pediátrica. *Rev. Enferm. UERJ* (Online). 2015; 23(4): 567-71. <http://dx.doi.org/10.12957/reuerj.2015.18944>
12. Sousa BVN, Araújo CR da S, Oliveira EF de, Freitas KKA, Costa PDR, Silva VB. Vulnerabilidade de Crianças com Necessidades Especiais de Saúde: implicações para a enfermagem. *Saúde debate.* 2023; 46(spe 5): 91-103. <https://doi.org/10.1590/0103-11042022E508>
13. Winnicott DW. Da Pediatria à Psicanálise: obras escolhidas. (D. Bogmoletz, trad.). Rio de Janeiro: Imago; 2020.
14. Winnicott DW. Os bebês e suas mães. São Paulo: Martins Fontes; 2006.

15. Winnicott DW. *Natureza Humana*. Rio de Janeiro. Imago; 1988.
16. Beck ARM, Lopes MHB de M. Cuidadores de crianças com câncer: aspectos da vida afetados pela atividade de cuidador. *Rev. bras. enferm.* 2007; 60(6): 670-675. <https://doi.org/10.1590/S0034-71672007000600010>
17. Bocchi SCM. Vivenciando a sobrecarga ao vir-a-ser um cuidador familiar de pessoa com acidente vascular cerebral (AVC): análise do conhecimento. *Rev. latinoam. enferm.* 2004; 12(1):115-21. <https://doi.org/10.1590/S0104-11692004000100016>
18. Bertaux D. *Destinos pessoais e estrutura de classe: para uma crítica da antroponomia*. Rio de Janeiro, Editora Zahar; 1979.
19. Bertaux D. *Narrativas de vida: a pesquisa e seus métodos*. Natal: EDUFRN; 2010.
20. Alves JP, Costa LHR. Mães que cuidam de filho (a)s com necessidades especiais na perspectiva de gênero. *Rev. Gest. Saúde (Brasília)*. 2017;5(3):796-807. <https://periodicos.unb.br/index.php/rgs/article/view/471/>
21. Azevedo C da S, Freire IM, Moura LN de F. Reorganizações familiares no contexto do cuidado ao bebê com Síndrome Congênita do Zika Vírus. *Interface (Botucatu, Online)*. 2021;25: e190888. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/interface.190888>
22. Macedo EC, Silva LR da, Paiva MS, Ramos MNP. Sobrecarga e qualidade de vida de mães de crianças e adolescentes com doença crônica: revisão integrativa. *Rev. latinoam. enferm. (Online)*. 2015; 23(4): 769-77. <https://doi.org/10.1590/0104-1169.0196.2613>
23. Sousa BVN, Araújo CR da S, Oliveira EF de, Freitas KKA, Costa PDR, Silva VB da. Vulnerabilidade de Crianças com Necessidades Especiais de Saúde: implicações para a enfermagem. *Saúde debate*. 2023; 46(spe5): 91-103. <https://doi.org/10.1590/0103-11042022E508>
24. Fleck A. *O bebê imaginário e o bebê real no contexto da prematuridade*. Porto Alegre. Dissertação [Mestrado em Enfermagem] - Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2011. <https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/37208/000820507.pdf>
25. Cabral IE, Moraes JRMM de. Familiares cuidadores articulando rede social de criança com necessidades especiais de saúde. *Rev. bras. enferm.* 2015; 68(6): 1078-85. <http://dx.doi.org/10.1590/0034-7167.2015680612i>
26. Rodrigues BD, Martins LF, Barbosa L de C, Xavier MGS, Duque NC, Moreira LC de M, Pereira B dos S. A importância da rede de apoio ao familiar de pessoas com deficiência, doenças crônicas e

- raras. ANALECTA. 2022; 7(2).
<https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3122/2125>.
27. Catana FLSR. A Doença Rara na Família e na Escola - a perspectiva parental. Viseu. Dissertação [Mestrado em Enfermagem] - Universidade Católica Portuguesa; 2013.
<https://core.ac.uk/download/pdf/70683753.pdf>
28. Luz G dos S, Silva MRS da, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paul. Enferm. (Online). [Internet]. 2015; 28(5): 395-400.
<http://dx.doi.org/10.1590/19820194201500067>
29. Salviano IC de B, Castro MMC, Matos MAA, Aguiar CVN. Desenvolvimento de instrumento em doenças raras: acesso à saúde e ao suporte social. Rev. Psicol. Saúde. 2020; 12(3): 03-18.
<http://dx.doi.org/10.20435/pssa.vi.1065>
30. Marques AKMC, Landim FLP, Collares PM, Mesquita RB de. Apoio social na experiência do familiar cuidador. Cien Saude Colet. 2011; 16: 945-55.
<https://www.scielo.br/j/csc/a/rwQPJ5QfxwwcmH5Xsrs7dtp/?format=pdf&lang=pt>