

SÍNTESE DE EVIDÊNCIA QUALITATIVA

PERCEPÇÕES SOBRE O TRATAMENTO DE
MUCOPOLISSACARIDOSE DO TIPO I (MSP I)

DEZEMBRO DE 2023

2023 Ministério da Saúde.

Elaboração, distribuição e informações: MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde (SECTICS)

Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS)

Coordenação de Incorporação de Tecnologias (CITEC)

Coordenação de Gestão Estratégica de Tecnologias em Saúde (CGGTS)

Esplanada dos Ministérios, Bloco G, Edifício Sede, 8º andar CEP: 70.058-900 –
Brasília/DF Tel.: (61) 3315-3466 Site: <http://conitec.gov.br/> E-mail:
conitec@saude.gov.br

Elaboração

INSTITUTO DE SAÚDE COLETIVA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA
(ISC/UFBA)

Sara Emanuela de Carvalho Mota

Tainã Queiroz Santos

Mônica de Oliveira Nunes de Torrenté

George Amaral Santos

Revisão

Andrea Brigida de Souza (CITEC/DGITS/SECTICS/MS)

Andrija Oliveira Almeida (CITEC/DGITS/SECTICS/MS)

Clarice Moreira Portugal (CITEC/DGITS/SECTICS/MS)

Diagramação

Marina de Paula Tiveron (CGGTS/ DGITS/SECTICS/MS)

Coordenação

Andrea Brigida de Souza (CITEC/DGITS/SECTICS/MS)

Supervisão

Luciene Fontes Schluckebier Bonan (DGITS/SECTICS/MS)

SUMÁRIO

RESUMO EXECUTIVO	5
1. DELIMITAÇÃO DA PERGUNTA DE PESQUISA.....	7
2. CRITÉRIOS DE ELEGIBILIDADE	8
3. ESTRATÉGIA DE BUSCA	8
3.1 ESTRATÉGIA DE BUSCA APLICADA	9
4. SELEÇÃO E CARACTERIZAÇÃO DOS ESTUDOS	13
4.1 ANÁLISE DOS ESTUDOS SELECIONADOS	14
4.2 IDENTIFICAÇÃO DOS ESTUDOS SELECIONADOS	15
5. RESULTADOS.....	19
6. DISCUSSÃO	30
6.1 O DIAGNÓSTICO E A EXPERIÊNCIA DA DOENÇA.....	33
6.2 OS EFEITOS PSÍQUICO-EMOCIONAIS DA DOENÇA E SEU IMPACTO SOBRE A VIDA FAMILIAR.....	41
6.3 PERCEPÇÕES SOBRE O TRATAMENTO.....	46
6.4 DIFICULDADE DE ACESSO AOS SERVIÇOS, DESPREPARO DOS PROFISSIONAIS E FONTES DE LITERACIA.....	51
7. CONSIDERAÇÕES	56
REFERÊNCIAS.....	59

RESUMO EXECUTIVO

A mucopolissacaridose do tipo I (MPS I) é uma doença lisossômica progressiva, de herança autossômica recessiva, causada pela deficiência da atividade da enzima alfa-L-iduronidase (IDUA) e consequente acúmulo de glicosaminoglicanos nos lisossomos, o que pode levar ao comprometimento dos sistemas respiratório, nervoso, musculoesquelético, gastrointestinal (fígado e baço) e cardiovascular, entre outros. Existem diferentes tipos de mucopolissacaridose, e a do tipo I está associada a três formas clássicas, que diferem entre si com base na presença de comprometimento neurológico, na velocidade de progressão da doença e na gravidade do acometimento dos órgãos-alvo. Esta Síntese de Evidências Qualitativas (SEQ) visa a contribuir para o processo de atualização do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da mucopolissacaridose do tipo I a partir de achados científicos sobre a experiência do adoecimento e percepção do tratamento por pacientes e familiares. A estratégia de busca exploratória, desenvolvida para a identificação de estudos qualitativos sobre o tema, foi aplicada nas seguintes bases de dados: Medline via Pubmed, EMBASE, Cumulative Index to Nursing & Allied Health Literature (CINAHL) via ESBCO, Latin America and Caribbean Health Sciences Literature (Lilacs) e APA PsycINFO. Para literatura cinzenta, foi consultada a base de dados Google Scholar. Após a revisão por pares, foram selecionados dez estudos. Além dos artigos encontrados nas bases, foram incorporadas duas publicações por meio da busca manual realizada a partir das referências bibliográficas dos estudos selecionados pela estratégia de busca. A qualidade metodológica foi avaliada utilizando o instrumento Critical Appraisal Skills Programme (CASP). A confiabilidade dos achados foi analisada a partir da abordagem Confiança na Evidência proveniente de Revisões da Pesquisa Qualitativa (GRADE-CERQual) e eles foram organizados em uma síntese temática, com análises descritivas a partir dos seguintes temas: o diagnóstico e a experiência da doença; efeitos psíquico-emocionais da doença e seu impacto sobre a vida familiar; percepções sobre o tratamento; dificuldades no acesso aos serviços, despreparo dos profissionais e fontes de

literacia. Os achados apontam para a importância dos efeitos psíquico-emocionais da doença, as dificuldades que envolvem o diagnóstico e o tratamento adequados, os efeitos do tratamento sobre a qualidade de vida do paciente e a necessidade de ações de aconselhamento genético, planejamento familiar e suporte psicológico aos pacientes e familiares.

Palavras-chave: Mucopolissacaridose I; pesquisa qualitativa; doenças raras; efeitos psicossociais da doença.

1. DELIMITAÇÃO DA PERGUNTA DE PESQUISA

A elaboração desta SEQ parte do pressuposto de que achados sobre a subjetividade de pacientes, familiares, profissionais de saúde e demais sujeitos envolvidos no processo de atenção-saúde-doença são importantes para a tomada de decisão relacionada às diretrizes do tratamento da MPS I. Neste sentido, a pergunta de pesquisa foi estruturada de forma abrangente a partir da caracterização do problema de saúde constante no protocolo clínico vigente, conforme Portaria Conjunta SE/SCTIE nº 12, de 11 de abril de 2018 [1]. Para isso, utilizou-se o acrônimo SPIDER - Amostra, Fenômeno de Interesse, Desenho, Avaliação, Tipo de pesquisa (Quadro 1).

QUADRO 1 – ACRÔNIMO SPIDER

S (Amostra)	Pacientes com MPS I, familiares, profissionais de saúde, cuidadores
PI (Fenômeno de Interesse)	Tratamento da MPS I
D (Desenho)	Estudos com entrevistas estruturadas ou semiestruturadas, grupos focais, estudo de caso, entrevista em profundidade (sem limite de data)
E (Avaliação)	Experiência e percepções
R (Tipo de pesquisa)	Estudos qualitativos

Fonte: autoria própria.

2. CRITÉRIOS DE ELEGIBILIDADE

- **Critério de inclusão:** estudos qualitativos e quali-quantitativos sobre a abordagem terapêutica da MPS I, disponíveis na íntegra e sem restrição de data.
- **Critérios de exclusão:** estudos epidemiológicos, ensaios clínicos, estudos quantitativos, estudos não disponíveis em português, inglês, espanhol ou francês, artigos de opinião, anais de congressos.

3. ESTRATÉGIA DE BUSCA

Com base no acrônimo SPIDER, foi estruturada uma estratégia de buscas, considerando a população e desenho de estudo para identificação de referências sobre o tema.

Fenômeno de Interesse: "Mucopolysaccharidosis Type I".

Desenho de estudo: "Qualitative research".

Foram realizadas buscas nas bases Medline via PubMed, EMBASE, Cumulative Index to Nursing & Allied Health Literature (CINAHL), American Psychological Association (APA) PsycInfo e Latin America and Caribbean Health Sciences Literature (Lilacs), em abril de 2023. A literatura cinzenta foi consultada no Google Acadêmico (Quadro 2). Adicionalmente, referências dos estudos potencialmente elegíveis foram consultadas para rastreamento de estudos adicionais.

3.1 ESTRATÉGIA DE BUSCA APLICADA

QUADRO 2 – SÍNTESE DE ESTRATÉGIAS DE BUSCA

Base	Estratégias de Busca	Referências
Medline via Pubmed	<p>#1 "Mucopolysaccharidosis I"[Mesh] OR (Mucopolysaccharidosis Is) OR (alpha L Iduronidase Deficiency) OR (alpha-L-Iduronidase Deficienc*) OR (Disease, Hurler's</p> <p>Gargoylism) OR (Gargoylism, Hurler Syndrome) OR Gargoylisms OR (Hurler* Diseas*) OR (Hurler Scheie Syndrome) OR (Hurler Syndrome) OR (Hurler Syndrome Gargoylism) OR (Hurler's Syndrome) OR (Hurler-Scheie Syndrome) OR (Lipochondrodystroph*) OR (Mucopolysaccharidosis 1) OR (Mucopolysaccharidosis 5) OR (Mucopolysaccharidosis I S) OR (Mucopolysaccharidosis I-S) OR (Mucopolysaccharidosis Type I) OR (Mucopolysaccharidosis Type Ih) OR (Mucopolysaccharidosis Type Ih S) OR (Mucopolysaccharidosis Type Ihs) OR (Mucopolysaccharidosis Type Is) OR (Mucopolysaccharidosis V) OR (Pfaundler-Hurler Syndrome) OR (Schei* Syndrome) OR (Syndrome, Hurler's) OR (Syndrome, Scheie's) OR (Type Ih*, Mucopolysaccharidos*)</p> <p>#2 (((“semi-structured”[TIAB] OR semistructured[TIAB] OR unstructured[TIAB] OR informal[TIAB] OR “in-depth”[TIAB] OR indepth[TIAB] OR “face-to-face”[TIAB] OR structured[TIAB] OR guide[TIAB] OR guides[TIAB]) AND (interview*[TIAB] OR discussion*[TIAB] OR questionnaire*[TIAB])) OR (“focus group”[TIAB] OR “focus groups”[TIAB] OR qualitative[TIAB] OR ethnograph*[TIAB] OR fieldwork[TIAB] OR “field work”[TIAB] OR “key informant”[TIAB])) OR “interviews as topic”[Mesh] OR “focus groups”[Mesh] OR narration[Mesh] OR qualitative research[Mesh] OR “personal narratives as topic”[Mesh]</p> <p>#3 #1 AND #2</p>	96 (#3)

EMBASE	<p>#1 'Hurler syndrome' OR 'chondroosteodysplasia' OR 'chondroosteodystrophy' OR 'chondroosteoplasia' OR 'dysostosis multiplex' OR 'ellis sheldon gargoylism' OR 'gargolyism' OR 'gargoylism' OR 'helmholtz harrington syndrome' OR 'hurler disease' OR 'Hurler`s syndrome' OR 'Hurlers syndrome' OR 'iduronidase deficiency syndrome' OR 'lipochondrodystrophy' OR 'mckusick 25280' OR 'mucopolysaccharidosis 1' OR 'mucopolysaccharidosis i' OR 'mucopolysaccharidosis type 1' OR 'mucopolysaccharidosis type i' OR 'pfaundler hurler syndrome' OR 'Hurler syndrome'</p> <p>#2 ('semi-structured' OR semistructured OR unstructured OR informal OR 'in-depth' OR indepth OR 'face-to-face' OR structured or guide) OR (interview* OR discussion* OR questionnaire*) OR (focus group* OR qualitative OR ethnograph* OR fieldwork OR "field work" OR "key informant")</p> <p>#3 #1 AND #2 AND [embase]/lim NOT ([embase]/lim AND [medline]/lim)</p>	15 (#3)
CINAHL via EBSCO	<p>#1 (MM "Mucopolysaccharidosis I") OR (Gargoylism, Hurler Disease) OR (Hurler Disease) OR (Hurler Syndrome) OR (Hurler's Disease) OR (Hurler's Syndrome) OR Lipochondrodystrophy OR (Mucopolysaccharidosis V)</p> <p>#2 MH "action research") or (MH "Audiorecording") or (MH "cluster sample+") or (MH "constant comparative method") or (MH "content analysis") or (MH "discourse analysis") or (MH "ethnographic research") or (MH "ethnological research") or (MH "ethnography") or (MH "ethnonursing research") or (MH "field studies") or (MH "focus groups") or (MH "grounded theory") or (MH "Historical Records") or (MH "Interviews+") or (MH "Narratives") or (MH "naturalistic inquiry") or (MH "observational methods+") or (MH "phenomenological research") or (MH "phenomenology") or (MH "purposive sample") or (MH "qualitative studies") or (MH "qualitative validity+") or (MH "questionnaires") or (MH "thematic analysis") or (MH "theoretical sample") or (MH "Videorecording+") or TX colaizzi* or TX constant comparative or TX constant comparison or TX cooperative inquir* or TX co-operative inquir* or TX co operative inquir* or TX Corbin* TX data saturat* or TX discourse* analysis or TX emic or TX etic or TX ethnon* or TX field research or TX field stud* or TX focus group* or TX Foucault* or TX giorgi* or TX Glaser* or TX grounded analysis or TX grounded research or TX grounded studies or TX grounded study or TX grounded theor* or TX heidegger* or TX hermeneutic* or TX heuristic or TX human science or TX husserl* or TX life experiences or TX life stor* or TX lived experience* or TX merleau ponty* or TX narrative analysis or TX qualitative or TX participant observ* or TX phenomenol* or TX purpos* sampl* or TX questionnaire* or TX semiotics or TX spiegelberg* or TX Strauss* TX van kaam* or TX van manen*</p>	19 (#3)

	#3 #1 AND #2	
Lilacs	<p># mh:"Mucopolissacaridose I" OR "Mucopolysaccharidosis I" OR "Mucopolisacaridosis I" OR "Lipocondrodistrofia" OR "Mucopolissacaridose V" OR "Síndrome de Hurler" OR "Síndrome de Hurler-Scheie" OR "Síndrome de Pfaundler-Hurler" OR "Síndrome de Scheie"</p> <p>mh:"Qualitative Research" OR mh:"Grounded Theory" OR mh:"Anthropology, Cultural" OR mh:"Focus Groups" OR mh:"Interviews as Topic" OR mh:"Narration" OR mh:"Hermeneutics") OR ti:("Qualitative Research" OR "Qualitative study" OR "Pesquisa qualitativa" OR "Investigación Cualitativa" OR Qualitative OR Cualitativa) OR ab:("Qualitative Research" OR "Qualitative study" OR "Pesquisa qualitativa" OR "Investigación Cualitativa" OR Qualitative OR Cualitativa) OR ti:("Grupo de foco" OR "Grupos de foco" OR "Grupos Focais" OR "Grupos Focales" OR "Focus group" OR "Focus groups") OR ab:("Grupo de foco" OR "Grupos de foco" OR "Grupos Focais" OR "Grupos Focales" OR "Focus group" OR "Focus groups") OR ti:("Teoria Fundamentada" OR "Grounded Theory" OR Etnografia OR Ethnograph* OR "Meta-ethnography" OR Phenomenol* OR Hermeneutic*) OR ab:("Teoria Fundamentada" OR "Grounded Theory" OR Etnografia OR Ethnograph* OR "Meta-ethnography" OR Phenomenol* OR Hermeneutic*) OR ti:(Interview* OR Entrevista*) OR ((mh:"Surveys and Questionnaires" OR pt:"Entrevista" OR ab:(interview* OR entrevista OR discussao OR discussion* OR cuestionario OR questionnaire* OR encuesta* OR cuestionario* OR encuesta* OR inquerito* OR survey*)) AND (mh:"Health Knowledge, Attitudes, Practice" OR mj: "/psicologia" OR ab:("semi-structured" OR "semi-estruturado" OR "semi-estruturada" OR semistructured OR semiestruturada OR unstructured OR "nao estruturada" OR "nao estruturado" OR informal OR "in-depth" OR indepth OR "en profundidad" OR "em profundidade" OR structured OR estruturada OR guide* OR guia* OR "face-to-face")</p> <p>#3 #1 AND #2</p>	5 (#3)
APA PsycInfo	<p>#1 ((Any Field: (experiences))</p> <p>#1 (MM "Mucopolysaccharidosis I") OR (Any Field: Gargoylism, Hurler Disease) OR (Any Field: Hurler Disease) OR (Any Field: Hurler Syndrome) OR (Any Field: Hurler's Disease) OR (Any Field: Hurler's Syndrome) OR Any Field:</p>	16(#3)

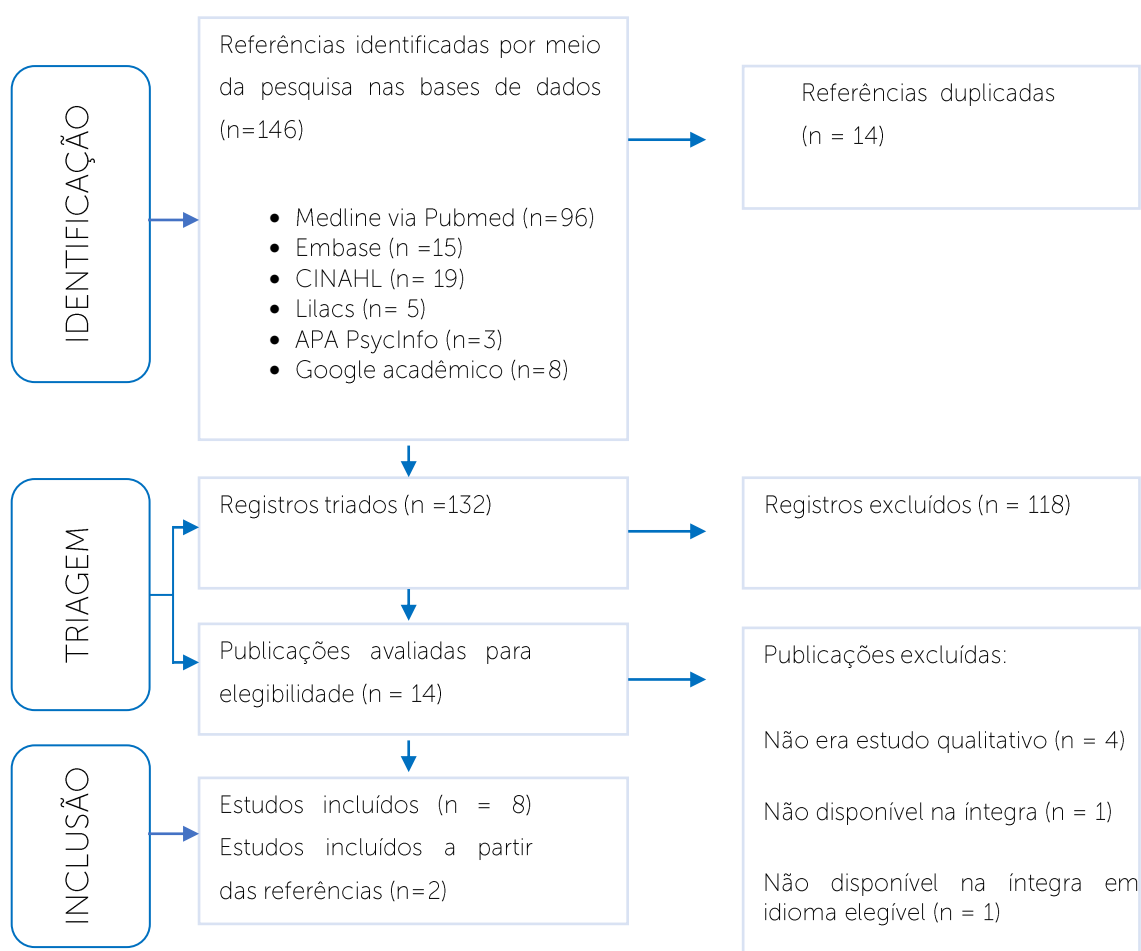
	<p>Lipochondrodystrophy OR (Any Field: Mucopolysaccharidosis V)</p> <p>#2 ((Any Field: (experiences)) OR (Any Field: (interview)) OR (Any Field: (qualitative)))</p> <p>#3 #1 AND #2</p>	
Google Acadêmico	Mucopolysaccharidosis I AND qualitative research	8

Fonte: autoria própria

4. SELEÇÃO E CARACTERIZAÇÃO DOS ESTUDOS

As referências foram gerenciadas no aplicativo eletrônico Rayyan® (<https://rayyan.ai/reviews/647891>). De acordo com os critérios de elegibilidade, revisores selecionaram os estudos de modo independente em duas etapas, avaliando o título e resumo, após remoção de publicações duplicadas. Discordâncias foram resolvidas por consenso. Detalhes das etapas de seleção são apresentados na Figura 1, elaborada com apoio do guia PRISMA [2].

Figura 1 - Fluxograma da seleção dos estudos



Fonte: elaborada com apoio do PRISMA Guideline, 2020.

As referências foram identificadas e após a remoção de duplicatas, 132 estudos foram submetidos à etapa de leitura dos títulos e resumos. Ao final da triagem, foram selecionados 14 estudos para leitura na íntegra. Na etapa de leitura na íntegra, foram excluídos seis estudos: quatro por não atenderem os critérios metodológicos, um por se tratar de resumo e um por não estar disponível na íntegra em idioma elegível, totalizando oito estudos que foram integrados à síntese. Foram incorporados, portanto, oito estudos sobre o tema a partir das etapas anteriores, entre os quais uma tese. Houve a inclusão de dois artigos por busca manual a partir de referências bibliográficas encontradas nos estudos selecionados para leitura na íntegra, totalizando dez artigos.

Os artigos selecionados foram publicados entre os anos de 2012 e 2022. Em relação ao local de desenvolvimento dos estudos, é importante destacar que apenas um deles foi conduzido no Brasil. Entre os países de realização dos trabalhos estão Alemanha, Holanda, França, Inglaterra, Irlanda, Austrália e Estados Unidos.

4.1 ANÁLISE DOS ESTUDOS SELECIONADOS

A qualidade metodológica foi avaliada utilizando o instrumento Critical Appraisal Skills Programme (CASP) [3]. A confiabilidade dos achados foi analisada a partir do GRADE-CERQual [4] e os mesmos foram organizados em uma síntese temática, com análises descritivas a partir dos seguintes temas: o diagnóstico e a experiência da doença; os efeitos psíquico-emocionais da doença e seu impacto sobre a vida familiar; percepções sobre o tratamento; dificuldade de acesso aos serviços, despreparo dos profissionais e fontes de literacia. Realizou-se tradução livre dos fragmentos de textos originais pelos revisores.

4.2 IDENTIFICAÇÃO DOS ESTUDOS

QUADRO 3 – IDENTIFICAÇÃO DOS ESTUDOS SELECIONADOS.

Identificação	Autores	Ano de Publicação	Local do estudo	População de estudo	Metodologia	Objetivo
E1	Hofmann et al [5]	2020	Alemanha	Familiares	Estudo qualitativo com aplicação de questionários semiestruturados	Analisar a experiência dos pais e suas estratégias cotidianas para o enfrentamento do perfil de comportamento das crianças com o diagnóstico de MPS I, II e III.
E2	Minke et al [6]	2012	Holanda	Pacientes e familiares	Estudo qualitativo com aplicação de entrevistas semiestruturadas	Analisar a experiência de pacientes com MPS I e seus pais com foco no processo diagnóstico com o intuito de contribuir para a discussão ética sobre triagem neonatal

E3	Guffon et al [7]	2022	França	Pacientes e cuidadores	Estudo quantitativo, entrevistas em profundidade	quali-com em	Compreender as estratégias de manejo e a percepção sobre a doença de adolescentes com MPS I, MPS II e MPS VI com o intuito de expressar necessidades e expectativas para o enfrentamento da doença, melhoria da qualidade de vida e aperfeiçoamento do sistema de saúde no atendimento a pacientes com MPS.
E4	Oliveira et al [8]	2018	Brasil	Profissionais de saúde, familiares, cuidadores e pacientes	Estudo qualitativo com realização de grupos focais		Contribuir para o desenvolvimento de um instrumento específico para a avaliação da qualidade de vida de pacientes com MPS.

E5	Soni-Jaiswal et al [9] ^{[9][10]}	2017	Inglaterra	Pacientes e familiares	Estudo qualitativo com aplicação de entrevistas semiestruturadas	Analisar a experiência de pacientes com MPS (I, II e VI) e seus familiares no convívio com a doença com intuito de determinar o seu impacto subjetivo, social, funcional e psicológico.
----	---	------	------------	------------------------	--	---

¹ Os autores do estudo intitulado "Understanding the challenges, unmet needs, and expectations of mucopolysaccharidoses I, II and VI patients and their caregivers in France: a survey study" caracterizam a metodologia aplicada como *survey*, mas na descrição do método são identificadas técnicas da pesquisa qualitativa, como a realização de 36 entrevistas em profundidade.

E6	Neglia et al [10]	2013	Estados Unidos	Familiares	Estudo qualitativo, com aplicação de entrevistas semiestruturadas	Analisar padrões de comunicação entre os profissionais de saúde e um dos pais de uma criança com uma doença associada a risco de vida utilizando uma abordagem de liderança adaptativa, uma atividade que envolve mobilizar outras pessoas para se adaptarem a uma situação difícil
----	-------------------	------	----------------	------------	---	---

E7	Soni-Jaiswal et al [11]	2016	Inglaterra	Familiares e pacientes	Estudo qualitativo, com aplicação de entrevistas semiestruturadas	Identificar o efeito das complicações da MPS I, especialmente a doença de cabeça e de pescoço, na qualidade de vida das crianças acometidas pela doença.
E8	Somanadhan e Larkin [12] ^{[13][14]}	2016	Irlanda	Familiares	Estudo qualitativo, com aplicação de entrevistas em profundidade	Interpretar a experiência de pais irlandeses que convivem e cuidam de crianças, adolescentes e jovens adultos com MPS, e o impacto da doença em sua vida cotidiana.
E9	Freedman et al [13]	2013	Australia	Familiares e pacientes	Estudo qualitativo, com aplicação de entrevistas semiestruturadas	Explorar a experiência de pacientes que convivem com distúrbios de armazenamento lisossômico e acessam o tratamento com reposição enzimática.
E10	Grant et al [14]	2021	Estados Unidos	Familiares e pacientes	Estudo qualitativo, com aplicação de entrevistas semiestruturadas	Identificar percepções e necessidades de irmãos de pacientes com MPS.

Fonte: autoria própria

5. RESULTADOS

Para melhor identificação e organização dos achados, foram selecionadas três categorias principais, considerando o problema delimitado, a saber: o diagnóstico e a experiência da doença; os efeitos psíquico-emocionais da doença e seu impacto sobre a vida familiar; percepções sobre o tratamento; dificuldade de acesso aos serviços, despreparo dos profissionais e fontes de literacia. Durante o processo de análise dos achados, categorias emergentes foram incorporadas e priorizadas sob a luz do objetivo desta SEQ. Ao final, foram elencados 18 achados, descritos no Quadro 4.

QUADRO 4 - PRINCIPAIS CONSIDERAÇÕES E NÍVEL DE CONFIANÇA DOS ACHADOS

Achados	Estudos	Limitações metodológicas	Coerência	Adequação	Relevância	Avaliação Cerqual de confiança na Evidência
A1 - A experiência da doença é descrita por familiares como marcada por preocupações, incertezas, inseguranças e medo diante do prognóstico e do futuro.	E3, E6, E8, E9	Preocupações menores em relação a limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos pacientes e familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações menores em relação à adequação do achado - 4/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações muito menores em relação à relevância do achado - apesar de não incluir estudos realizados no Brasil, o achado se relaciona com o caráter degenerativo da doença em estudo e foi identificado em estudos realizados em diferentes populações	Confiança alta
A2 - Os efeitos psíquico-emocionais da doença sobre os familiares envolvem sentimentos de culpa, frustração, impotência	E1, E5, E8, E10	Preocupações muito menores em relação a limitações metodológicas dos estudos	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos	Preocupações menores em relação à adequação do achado - 4/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações menores em relação à relevância do achado - apesar de não incluir estudos realizados no Brasil, o achado se	Confiança alta

e incompreensão.			corroboram para o achado.	o achado	relaciona com o caráter degenerativo da doença em estudo e foi identificado em estudos realizados em diferentes populações	
A3 - O processo de busca por um diagnóstico é descrito pelos familiares como árduo, demorado, solitário, incerto e ansiogênico.	E2, E3, E8	Preocupações moderadas em relação a limitações metodológicas dos estudos, considerando que a metodologia do E2 não está suficientemente descrita - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - 3/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações menores em relação à relevância do achado - apesar de não incluir estudos realizados no Brasil, o achado se relaciona com características das doenças genéticas raras como a MPS I e foi identificado em estudos realizados em diferentes populações	Confiança moderada
A4 - A abordagem profissional sobre a MPS I deve contemplar ações de aconselhamento genético, planejamento	E2; E3, E5, E6, E9	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas dos estudos, considerando que apenas a	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas	Preocupações muito menores em relação à adequação do achado - 5/10 estudos corroboram com narrativas explícitas	Preocupações menores em relação à relevância do achado - apesar de não incluir estudos realizados no Brasil,	Confiança alta

familiar e suporte psicológico.		metodologia do E2 não está suficientemente descrita - avaliação por meio do checklist CASP	nos estudos corroboram para o achado	para o achado	o achado se relaciona com características das doenças genéticas raras e degenerativas como a MPS I e foi identificado em estudos realizados em diferentes populações	
A5 - A experiência do paciente é descrita como estigmatizante, principalmente quando acompanhada de déficit cognitivo e dificuldade na aquisição de linguagem, com a necessidade de suporte escolar específico e dedicação de cuidadores em tempo integral.	E3, E5, E7, E8	Preocupações menores em relação a limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações menores em relação à adequação do achado - 4/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações menores em relação à relevância do achado - o achado se relaciona com características clínicas da doença	Confiança alta
A6 - São variadas as complicações desenvolvidas pelos pacientes em	E3, E5, E8, E9	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas dos	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos	Preocupações menores em relação à adequação do achado - 4/10 estudos corroboram com	Preocupações menores em relação à relevância do achado - apesar de	Confiança alta

decorrência da MPS I, com diferentes níveis de comprometimento da sua autonomia, qualidade de vida, vida escolar e capacidades individuais.		estudos - avaliação por meio do checklist CASP	famíliares reportadas nos estudos corroboram para o achado	narrativas explícitas para o achado	não ter sido reportado no estudo realizado no Brasil, o achado se relaciona com características clínicas da doença e foi reportado em estudos realizados com diferentes populações.	
A7 - As complicações respiratórias são elencadas pelos familiares como importantes preocupações, sobretudo o medo de morte da criança, exigindo mudanças drásticas na rotina da família e provocando desgaste físico e emocional	E1, E5, E7	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - 3/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - o achado não foi reportado no estudo realizado no Brasil e os estudos que corroboram para o achado estão concentrados na mesma população. Por outro lado, o achado se relaciona com características clínicas da doença	Confiança moderada

A8 - Familiares elencam a internet, a própria experiência da doença, as redes e associações de pacientes, e os profissionais de saúde especializados dos centros de referência como principais fontes de literacia.	E1, E3, E8, E9	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações menores em relação à adequação do achado - 4/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - apesar de não ter sido reportado no estudo realizado no Brasil, o achado foi reportado em estudos realizados com diferentes populações	Confiança alta
A9 - Familiares de pacientes com MPS I descrevem a sua experiência como uma batalha emocional, que envolve por um lado o seu protagonismo em desenvolver estratégias positivas como a minimização dos efeitos da doença, normalização de rotinas e superação de barreiras, e por outro, a convivência com	E1, E5, E6, E8, E9, E10	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações muito menores em relação à adequação do achado - 6/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações menores em relação à relevância do achado - apesar de não ter sido reportado no estudo realizado no Brasil, o achado se relaciona com características clínicas da doença e foi reportado em estudos realizados com diferentes populações	Confiança alta

sentimentos negativos relacionados ao caráter degenerativo da doença						
A10 - O impacto da doença na vida familiar envolve sacrifícios na vida profissional, como o abandono/redução de jornada de trabalho e da formação pelos pais ou responsáveis diretos, e na vida pessoal, como situações estigmatizantes, isolamento social, problemas conjugais, menor tempo disponível para os cuidados aos filhos não portadores e redução do tempo de lazer.	E3, E5, E6, E8, E9, E10	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações muito menores em relação à adequação do achado - 6/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - apesar de não ter sido reportado no estudo realizado no Brasil, o achado foi reportado em estudos realizados com diferentes populações	Confiança alta
A11 - A terapia de reposição enzimática é avaliada pelos familiares	E5, E7	Preocupações muito menores em relação às limitações	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado -	Preocupações moderadas em relação à relevância	Confiança moderada

como positiva, que contribui para a qualidade de vida do paciente ao favorecer o desenvolvimento da linguagem/fala, a melhora da mobilidade física e dos quadros de ronco e de retenção respiratória noturna das crianças.		metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	2/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	do achado - o achado foi reportado em dois estudos realizados com a mesma população	
A12 - Familiares reportam que as crianças que realizaram transplante de células-tronco hematopoiéticas parecem ter melhoras acentuadas dos sintomas respiratórios e da linguagem em comparação com as tratadas apenas com a terapia de reposição enzimática.	E5, E7	Preocupações muito menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - 2/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - o achado foi reportado em dois estudos realizados com a mesma população.	Confiança moderada
A13 - Nem a terapia de reposição enzimática e	E5, E7	Preocupações muito menores em relação	Preocupações menores em relação à coerência do	Preocupações moderadas em relação à	Preocupações moderadas em	Confiança

nem o transplante de células-tronco foram vistos pelos familiares como capazes de reverter e/ou interromper o avanço da doença e dos problemas musculoesqueléticos.		às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	achado - as narrativas dos familiares reportadas nos estudos corroboram para o achado	adequação do achado - 2/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	relação à relevância do achado - o achado foi reportado em dois estudos realizados com a mesma população.	moderada
A14 - De acordo com pacientes e familiares, o diagnóstico e tratamento precoce são vantajosos e favorecem a melhora na qualidade de vida dos pacientes.	E2	Preocupações moderadas em relação às limitações metodológicas dos estudos, considerando que apenas a metodologia do E2 não está suficientemente descrita - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas no estudo corroboram para o achado	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - apenas 1 estudo corrobora com narrativas explícitas para o achado	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - o achado foi reportado em único estudo, realizado na Holanda.	Confiança baixa
A15 - Familiares destacam que os dispositivos tecnológicos (em saúde) como, por	E1, E5, E7, E8	Preocupações muito menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos	Preocupações menores em relação à adequação do achado - 4/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para	Preocupações menores em relação à relevância do achado - apesar de não ter sido	Confiança alta

exemplo, os dispositivos auditivos, as cadeiras de roda, a máquina de pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP), são importantes para auxiliar o processo de desenvolvimento dos pacientes com MPS I e na sua qualidade de vida		por meio do checklist CASP	familiares reportadas no estudo corroboram para o achado	o achado	reportado no estudo realizado no Brasil, o achado se relaciona com características clínicas da doença e foi reportado em estudos realizados com diferentes populações	
A16 - A dificuldade de acesso ao tratamento pode exigir turismo médico por parte da família e altos investimentos financeiros	E6	Preocupações muito menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas no estudo corroboram para o achado	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - apenas 1 estudo corrobora com narrativas explícitas para o achado	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - o achado é bastante sensível ao contexto e foi reportado em único estudo, realizado nos Estados Unidos	Confiança moderada
A17 - De acordo com familiares, há um despreparo dos profissionais de saúde	E6, E3, E8	Preocupações muito menores em relação às limitações metodológicas dos	Preocupações menores em relação à coerência do achado - as	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - 3/10 estudos corroboram com narrativas explícitas	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - apesar	Confiança moderada

para o acolhimento humanizado e comunicação adequada e sensível do diagnóstico		estudos - avaliação por meio do checklist CASP	narrativas dos familiares reportadas no estudo corroboram para o achado	para o achado	de não ter sido reportado em estudo realizado no Brasil, o achado foi reportado em estudos realizados em diferentes continentes	
A18 - Familiares se referem a uma “experiência coletiva da espera” ao abordar o tempo excessivo usado com questões burocráticas e a busca por tratamento e recursos adicionais de cuidado	E8	Preocupações muito menores em relação às limitações metodológicas dos estudos - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações muito menores em relação à coerência do achado - as narrativas dos familiares reportadas no estudo corroboram para o achado	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - apenas 01 estudo corrobora com narrativas explícitas para o achado	Preocupações moderadas em relação à relevância do achado - o achado é bastante sensível ao contexto e foi reportado em único estudo, realizado na Irlanda	Confiança moderada

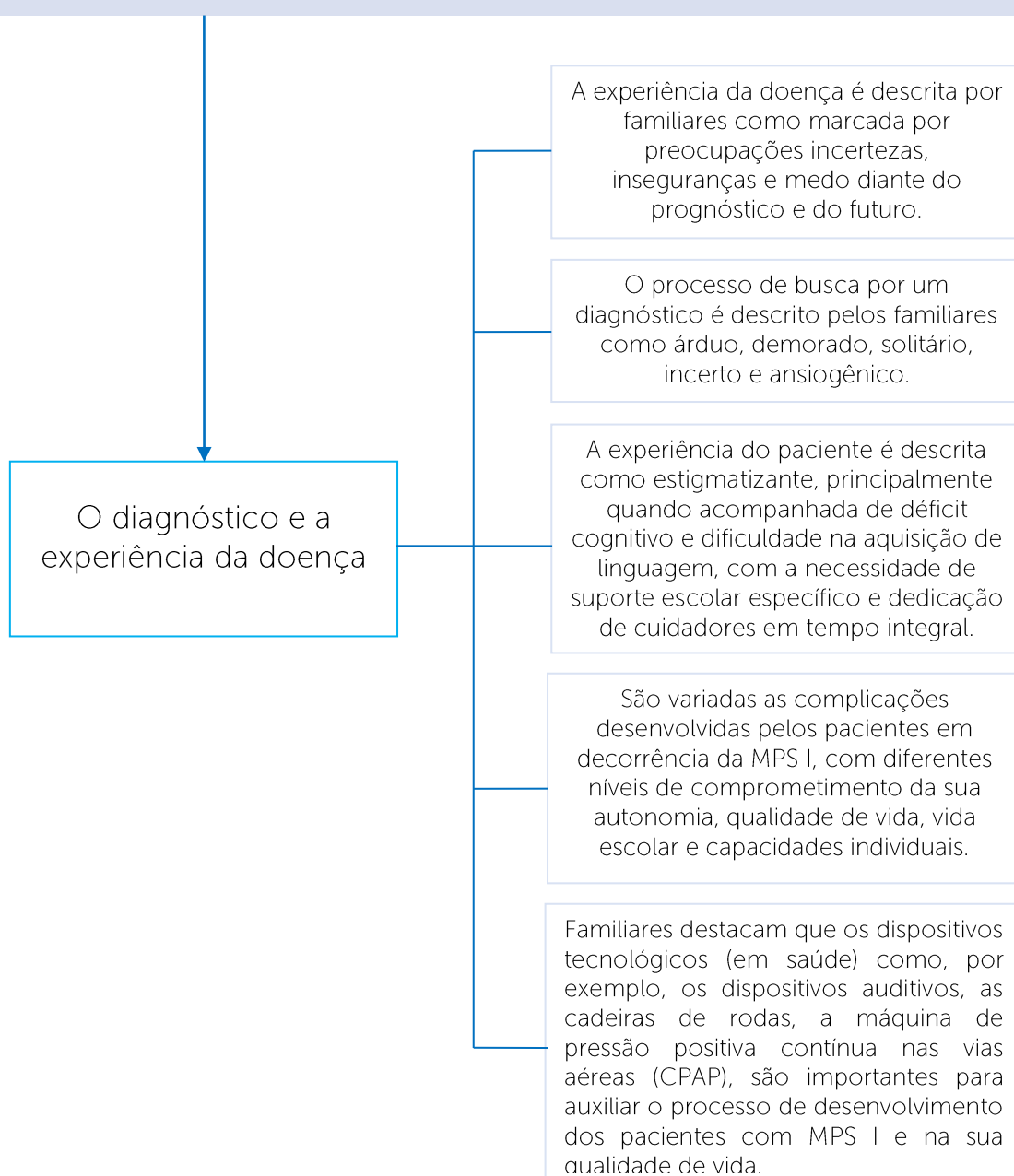
Fonte: autoria própria.

6. DISCUSSÃO

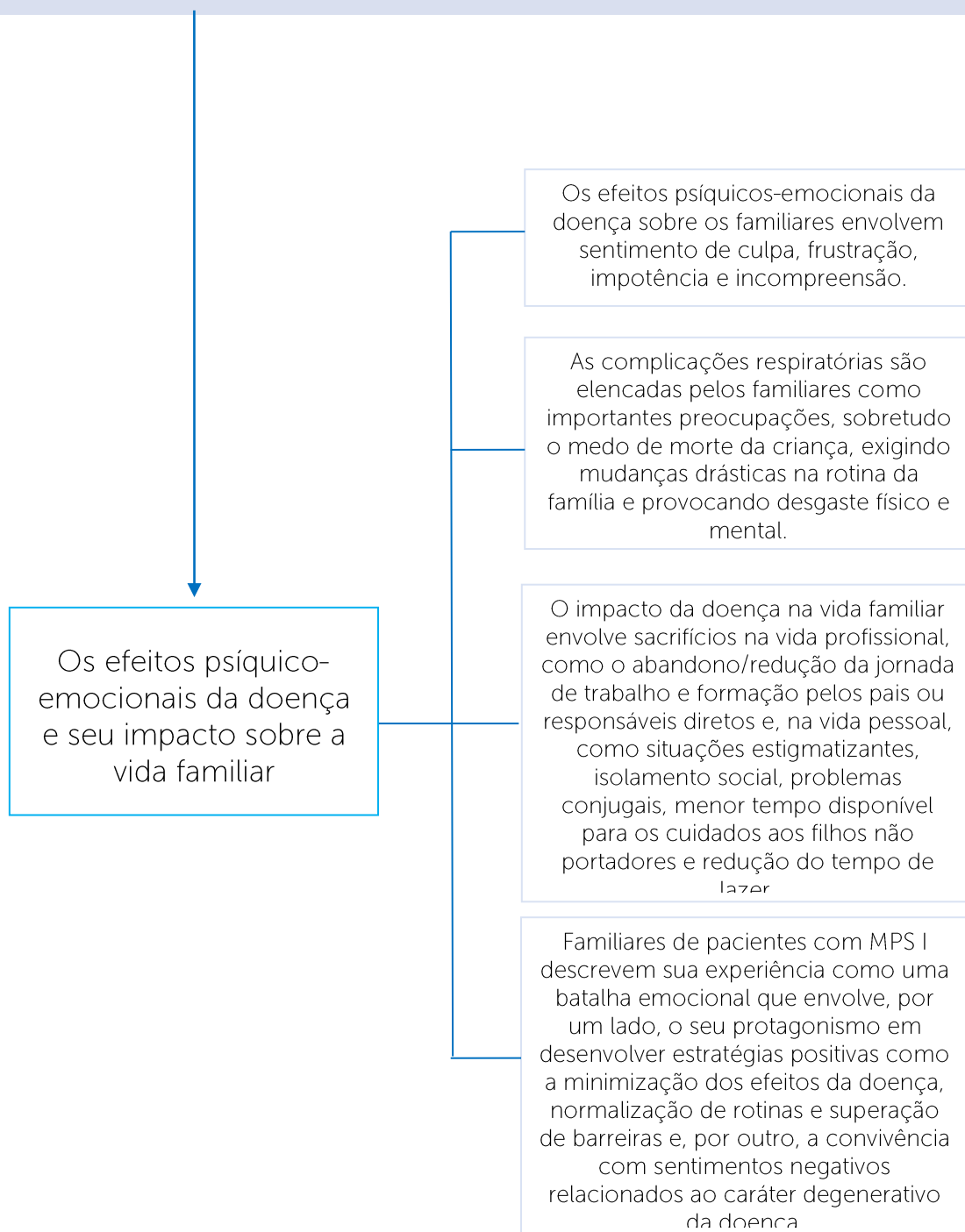
Os achados identificados foram organizados em categorias analíticas, conforme demonstrado na Figura 2.

Figura 2 – Mapa temático dos achados derivados da SEQ

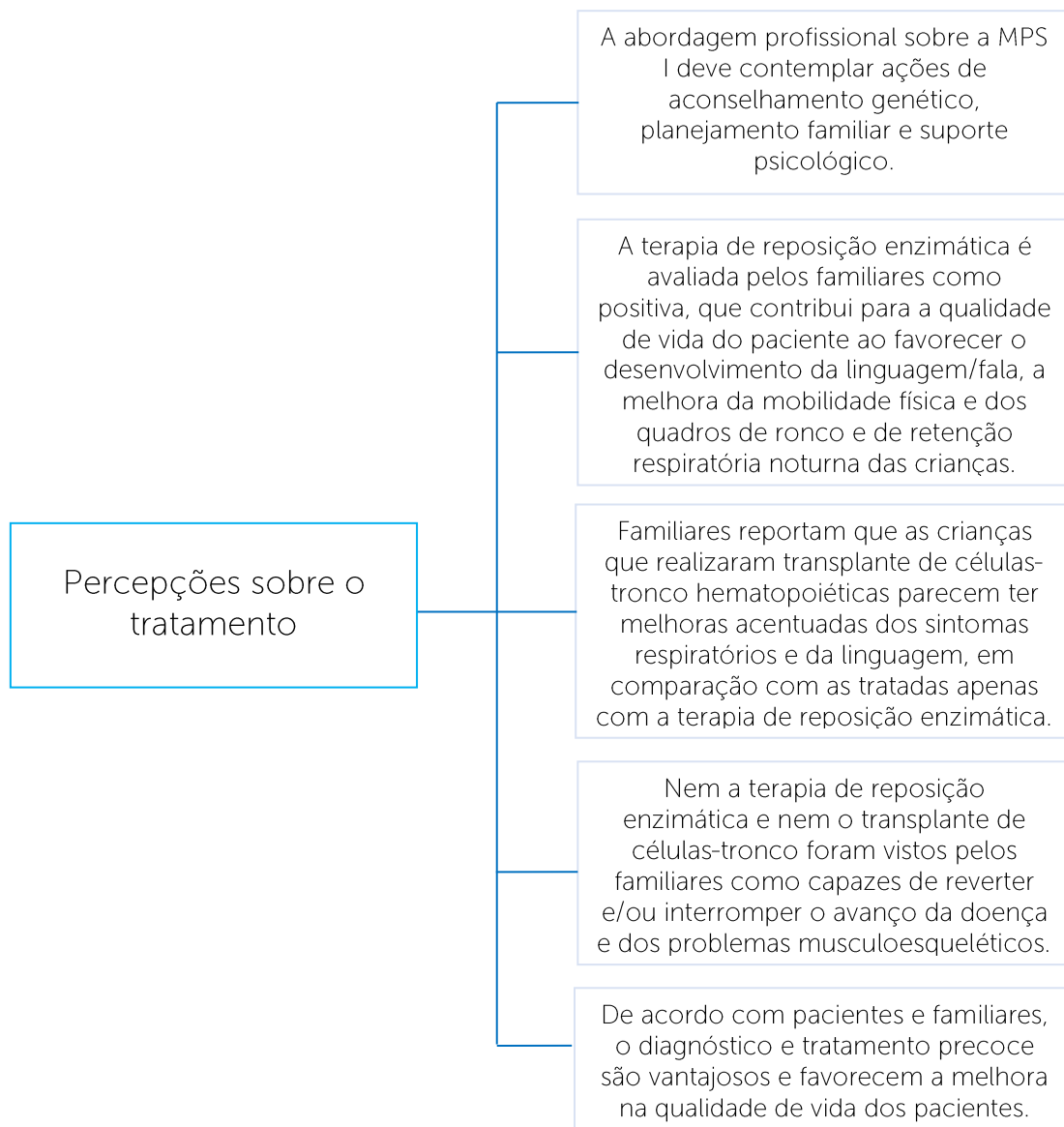
ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



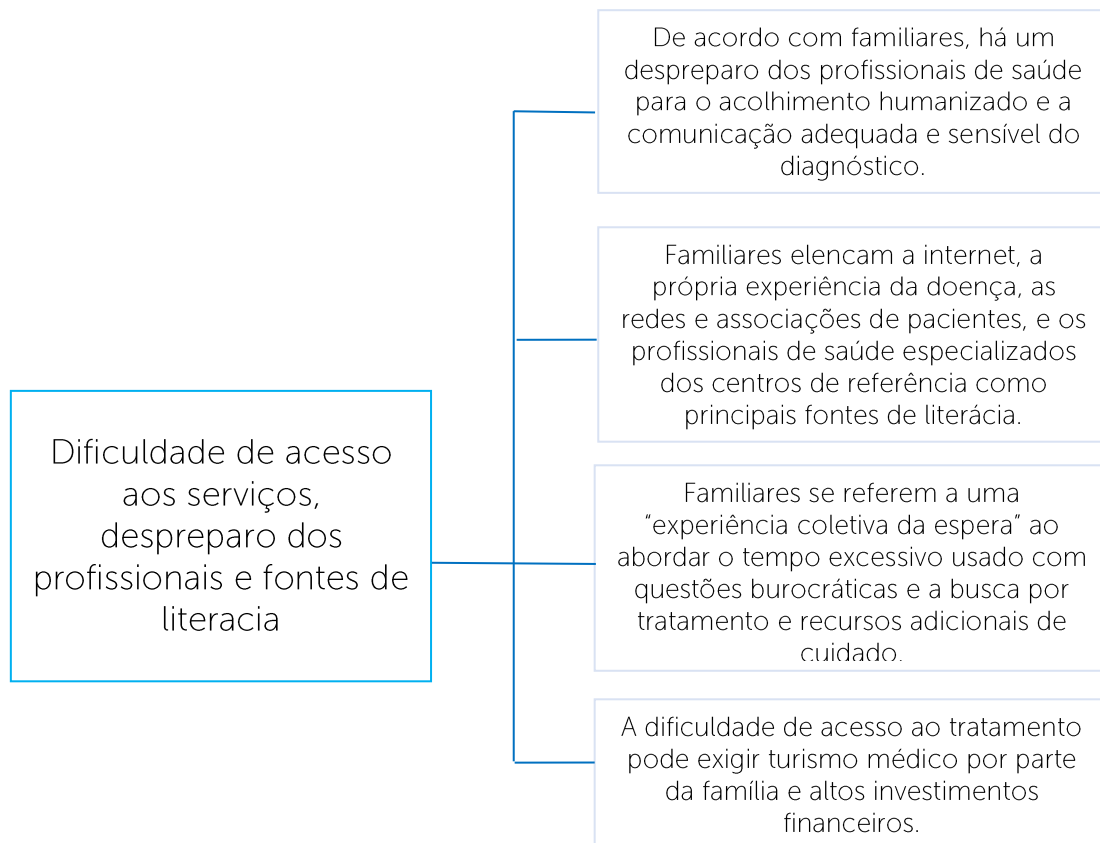
ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



Fonte: autoria própria.

6.1 O DIAGNÓSTICO E A EXPERIÊNCIA DA DOENÇA

Os estudos indicam que os familiares, sobretudo os pais dos pacientes com MPS I, frequentemente vivenciam uma longa odisseia em busca de um diagnóstico, ou mesmo de explicações para os problemas de saúde dos seus filhos. Isto porque os sinais e sintomas não são reconhecidos facilmente pelos médicos como causados pela MPS I. Em geral, muitos outros diagnósticos potenciais são sugeridos, a exemplo de fibrose cística e síndrome de Down, e

o paciente é submetido a avaliações de diferentes especialistas até obter o diagnóstico correto. O tempo que levam até o diagnóstico é vivido com sentimentos de solidão e insegurança, caracterizado por falta de informação e de acolhimento psicológico. O momento em que recebem o diagnóstico é descrito como entristecedor ou aterrorizador por serem imediatamente, e por vezes de forma inadequada, expostos à gravidade da doença e ao seu caráter genético.

Uma mãe disse que, quando ela foi informada pela primeira vez sobre a doença de sua filha, mostraram para ela fotos de crianças com a forma severa da doença. Para ela, esta foi a parte mais assustadora do diagnóstico, quando ela saiu do atendimento hospitalar se sentindo horrorizada. [E7] (Tradução livre).

Os cuidadores dos pacientes relataram que a demora no diagnóstico provocou sentimentos como solidão, ansiedade, falta de orientação e de suporte psicológico para se prepararem para a realidade da doença. [E3] (Tradução livre).

A maioria dos pacientes neste estudo expressou dificuldades e uma espera longa para obter um diagnóstico para a condição de seus filhos, e descreveram sua jornada como longa e incerta. Quando eles receberam o diagnóstico de MPS para seus filhos, como uma doença genética rara e uma condição limitante da vida, eles reagiram com tristeza, sentimento de devastação, raiva e choque. [E8] (Tradução livre).

Nota-se, a partir dos estudos analisados, que o diagnóstico da doença lança os familiares em uma experiência de muitas incertezas quanto ao prognóstico, o que se refere à própria dificuldade de antecipar como será a evolução da doença, mas também pela impossibilidade de ter clareza quanto ao acesso aos tratamentos e equipamentos mais adequados para cada tipo de sintoma que acomete os pacientes, ou até mesmo sobre a existência de tratamentos para algumas das graves consequências da doença. Essas incertezas projetam um futuro desconhecido e assustador para a família.

Qualquer pai que recebe o diagnóstico de que seus filhos têm uma condição que ameaça a vida, uma condição terminal, claro que seu mundo vai desabar porque você não sabe o que vai acontecer dali em diante. E essa é a questão: nós sabemos que a condição é progressiva, mas nós não sabemos quando que ela vai piorar. É como estar diante de uma bomba relógio. [E8] (Tradução livre).

O futuro é desconhecido, porque toda vez que a gente vai ao médico, como hoje eu vou ao neurologista com meu filho, você se preocupa toda vez que vai ao médico, porque não sabe o que eles vão encontrar ou não encontrar. [E8] (Tradução livre)

Independentemente da preocupação com o futuro dos filhos e do conhecimento do difícil caminho que têm pela frente, as famílias também viviam no presente. Eles se consideravam passageiros frequentes que viviam a vida dia após dia. [E8] (Tradução livre)

O desenvolvimento de deficiências provocadas pela doença, principalmente déficit cognitivo e dificuldade na aquisição da linguagem, conduz a uma vivência de estigma por parte do paciente. Essa vivência tem efeitos negativos sobre a criança, impactando sua autoestima e comportamento, fazendo-a sentir-se diferente dos seus pares, mas também sobre os adolescentes, que têm baixo desempenho escolar e, em decorrência da baixa mobilidade de alguns, reduzem sua vida e atividades sociais. Na vida adulta, o estigma diminui a possibilidade dessas pessoas se inserirem no mercado de trabalho.

Os pais neste estudo sentiram que seu filho não era tratado como comum pelo público em geral, e a reação do público a eles foi considerada estereotipada e negativa. [E8] (Tradução livre)

Nossas entrevistas mostraram que crianças pequenas com MPS I, de 5 a 6 anos, desenvolvem uma consciência de sua doença e da sua diferença para outras crianças ao seu redor. As crianças mais velhas, meninas mais do que meninos, estavam mais conscientes desse fato, especialmente de sua aparência física e sua resistência física diminuída. Seus pais sugeriram que muitas desenvolveram personalidades tímidas e introvertidas quando não estavam em casa. [E5] (Tradução livre)

As adolescentes se mantinham discretas na escola e evitavam se trocar na frente das colegas nos vestiários. Sentiam-se tristes por perder atividades sociais como ir às compras com os amigos, pois sua mobilidade restrita implicava a necessidade de uma cadeira de rodas, causando-lhes ainda mais constrangimento. Essa ideia de diferença em relação aos colegas, apesar da deficiência musculoesquelética grave, não era um problema para as crianças que tinham irmãos e primos afetados com MPS I. Talvez ter outras crianças ao seu redor com problemas semelhantes normalize o problema, permitindo que a criança atinja uma identidade compartilhada. [E5] (Tradução livre)

Da perspectiva profissional, encontrar emprego depois do treinamento e a discriminação no ambiente de trabalho são as principais dificuldades reportadas pelos pacientes. [E3] (Tradução livre)

Os estudos apontam que há uma diferença no comprometimento da vida diária entre pacientes com formas mais leves ou mais severas (síndrome de Hurler) da doença. Crianças com síndrome de Hurler apresentam atraso na aquisição da linguagem, o que causa maior preocupação entre os pais. Outra preocupação frequente por parte dos pais está associada à independência futura dos filhos com MPS I, temendo que possam ficar institucionalizados ou em cuidados domiciliares.

Os pais de crianças sem a forma severa da MPS I (síndrome de Hurler) não reportaram preocupações com relação à linguagem e à audição. Por outro lado, pais de crianças com a síndrome de Hurler demonstraram crescentes preocupações com o atraso na aquisição de linguagem dos seus filhos em relação aos seus pares e aos irmãos. Segundo os pais, esse atraso está relacionado a inúmeros fatores, incluindo mudanças físicas na língua e comprometimento da audição e da capacidade cognitiva. [E7] (Tradução livre)

"Nós nos preocupamos mais com a independência dele, se ele vai ficar dependente da mãe pelo resto da vida. Eu quero que ele seja educado, independente, que trabalhe, tenha família, casa, que apenas seja feliz fazendo coisas normais. Eu não quero vê-lo em cuidados domiciliares ou institucionalizado". [E7] (Tradução livre)

Os pais se preocupam com a independência futura de seus filhos, tanto financeira quanto física. Eles gostariam que eles fossem fisicamente independentes e conseguissem um emprego significativo. No entanto, eles também expressaram nas entrevistas que a deficiência física substancial de seus filhos e, em algumas crianças, a deficiência cognitiva, impediriam isso, apesar do desempenho educacional adequado. [E5] (Tradução livre)

Os pacientes que participaram dos estudos falaram sobre as suas dificuldades e algumas das suas estratégias para lidarem com as limitações e impedimentos. Ainda assim, há pacientes que buscam ampliar a sua autonomia e enxergar-se menos diferentes, solicitando ajuda aos amigos e preferindo, por exemplo, não dispor de ofertas de apoio, como o de auxiliares de classe.

Eu não tenho uma auxiliar de classe. Eu acho que isso vai me fazer menos independente e chamar a atenção. Isso me ajudaria com a escrita, mas eu consigo levar a situação sacudindo as minhas mãos para me livrar da câibra. Meus amigos me ajudam com a mochila e eu uso o elevador ao invés das escadas. Eu não gosto de ser diferente, eu só quero me misturar e não contar para ninguém sobre a minha condição. [E7] (Tradução livre)

O uso das minhas mãos é o mais difícil. É complicado, parcialmente eu não tenho sensibilidade nos meus dedos. Amarrar os cadarços é uma tortura, e escrever é quase impossível porque é muito doloroso. [E3] (Tradução livre)

Eu tenho dor nas minhas pernas quando eu caminho para a escola de manhã. Eu paro por alguns minutos e então recomeço a andar lentamente. Às vezes eu perco meu equilíbrio e caio. [E5] (Tradução livre)

A experiência da doença é marcada por diferentes complicações e incapacidades, a exemplo de dor crônica, comprometimento cognitivo, complicações auditivas, respiratórias, relacionadas à comunicação e à locomoção. Essas complicações interferem na vida escolar e na rotina das famílias, de acordo com os estudos analisados.

Para muitos pais e filhos, a dor e a rigidez nos músculos e articulações, juntamente com a aparência física externa dessas manifestações

musculoesqueléticas, tiveram um grande impacto na qualidade de vida de seus filhos. Os pais das crianças com MPS I descreveram isso como o maior problema individual de seus filhos, com grande impacto na qualidade de vida de seus filhos. [E5] (Tradução livre)

Verificamos que, mesmo aqueles com doença atenuada, enfrentam inúmeros desafios diários, com dificuldades nas atividades mais básicas como vestir-se, caminhar para a escola, praticar esportes, conseguir ouvir o professor e comunicar com os seus pares e combater o esgotamento, secundário ao sono ruim. Eles estão se tornando adolescentes e jovens adultos com ansiedade relacionada a sua aparência física, internações hospitalares, integração social, independência e sua capacidade de manter um emprego futuro e ter uma vida adulta normal. [E5] (Tradução livre)

Um dos problemas apontados nos estudos como vivenciados pelos pais e que tem grande impacto na vida dos filhos é a questão educacional, tomada como prioritária para compensar a desvantagem causada pelas frequentes internações, terapia de reposição enzimática e dificuldades em seguir a rotina de uma escola regular. Isso produz demandas dos pais em termos de suporte escolar, informações sobre a doença voltadas para os educadores e atendimentos de necessidades individuais.

A educação foi vista como alta prioridade pelos participantes. Os pais sentiram que as demandas de uma sala de aula de escola primária poderiam ser atendidas, apesar das restrições de tempo envolvidas no recebimento do Tratamento de Reposição Enzimática (TRE), embora tenham levantado preocupações em relação à escola secundária. A necessidade de tomar medidas para garantir que seus filhos não sejam prejudicados academicamente foi abordada. Embora alguns pais tenham feito planos a esse respeito, eles admitiram nem sempre ter certeza do que fazer. A maioria discutiu a importância de comunicar suas necessidades tanto à escola de seus filhos quanto à equipe do hospital, na esperança de que as necessidades individuais pudessem ser atendidas. Os profissionais de saúde que trabalham em equipes metabólicas podem se deparar com a discussão de questões educacionais; eles podem ajudar as famílias ouvindo suas preocupações, fazendo encaminhamentos, ou entrando em contato com os professores para fornecer informações sobre doenças. Esse suporte pode ser especialmente

importante ao iniciar o TRE ou durante os períodos de transição. [E9]
(Tradução livre)

Os achados demonstram que a experiência de viver com MPS I pode ser melhorada a partir do acesso a equipamentos diversos, de saúde ou outros, que auxiliam os pacientes em função das suas deficiências ou limitações. Há uma ponderação, também, de que o mau uso desses dispositivos pode ter impacto negativo na vida dos pacientes.

Coisas do dia a dia com MPS: as famílias descreveram como objetos materiais, por exemplo, telefone, internet, guindaste e cadeira de rodas que eram dispositivos que reforçavam a realidade de sua convivência com uma criança com necessidades complexas e como tais objetos podem impactar negativa ou positivamente em sua vida. [E8] (Tradução livre)

Dentre os equipamentos de saúde, o uso de aparelhos auditivos foi destacado pelos pais de pacientes entrevistados devido ao seu importante papel no favorecimento da interação das crianças com o mundo exterior. Por outro lado, foi reportado que há por vezes negligência, da parte da equipe de saúde, com as consultas com o profissional de audiologia.

A maioria das crianças usava aparelhos auditivos desde a mais tenra idade. Os pais de crianças com MPS I descreveram as crianças como tendo uma relação muito positiva com seus aparelhos auditivos. [E5] (Tradução livre)

Os pais descreveram que os aparelhos auditivos proporcionam uma linha de vida vital para o mundo exterior, especialmente para as crianças menores. A importância da audição para os pais foi indicada por suas expressões de frustração sobre a aparente baixa prioridade dada às consultas de audiologia por outras equipes de saúde, sendo frequentemente canceladas se coincidisse com outras consultas hospitalares. A mãe de Ramona (18 meses de idade): "Ela não consegue mais usar o aparelho auditivo esquerdo e está completamente surda desse lado. Temos que contar apenas com o único aparelho que está funcionando. A consulta com o aparelho auditivo teve de ser cancelada duas vezes para que houvesse tempo de ir ao hospital para a TRE". [E7] (Tradução livre)

Segundo os pais, outro equipamento de grande necessidade em muitos dos casos que apresentam dificuldade de mobilidade são as cadeiras de roda, que normalmente são bem aceitas pelos filhos, exceto quando elas demarcam uma diferença em relação aos pares, discriminando-os.

Todas as crianças do nosso grupo, inclusive aquelas com forma atenuada da doença, utilizavam cadeiras de rodas se tivessem que caminhar mais de dez a vinte minutos em um único trecho. Os pais descreveram que as crianças aceitavam as cadeiras de rodas e alguns achavam que as crianças às vezes ficavam muito facilmente prontas para sentar nelas e não se esforçavam ao máximo em sua capacidade física. No entanto, Amanda (12 anos) comentou que não queria usar a cadeira de rodas na frente de seus colegas, pois isso a destacava, evidenciando sua diferença para eles. As entrevistas destacaram que o uso da cadeira de rodas em uma escola regular pode ser difícil e as crianças preferem andar durante o dia, embora com ajuda ou lentamente. [E7] (Tradução livre)

A experiência de pais com filhos que apresentam casos muito graves tende a impactar suas vidas e a da sua família, inclusive afetando negativamente planos de ter outros filhos por medo de que ele possa vir acometido pela mesma doença, dado o seu caráter genético.

Isso reforça, para alguns desses pais, a necessidade de teste pré-natal que lhes permita decidir sobre a paternidade. [E3] (Tradução livre)

A esperança de ter um bebê saudável foi superada pela realidade de que Lucy [a filha] tinha a síndrome de Hurler. Maria queria ter a sua filha, mas não desejava a experiência de perder outro filho. [E6] (Tradução livre)

Uma mãe de dois outros pacientes com MPS I-S mencionou que um diagnóstico precoce do primeiro filho teria facilitado o teste pré-natal. "Se for possível em um estágio muito inicial, os pais ainda teriam uma escolha. E um pai pode dizer 'não importa para mim, eu quero ter este filho'. E então o outro pai pode ter uma escolha e pode dizer: 'Eu não posso lidar com isso'. É muito pessoal. Eu não tive escolha." (Pai de dois pacientes com MPS I-S)". [E2] (Tradução livre)

6.2 OS EFEITOS PSÍQUICO-EMOCIONAIS DA DOENÇA E SEU IMPACTO SOBRE A VIDA FAMILIAR

Os estudos analisados destacaram a importância dos efeitos psíquico-emocionais da doença sobre pacientes e familiares. Entre os sentimentos citados pelos familiares, estão a frustração, impotência, culpa e incompreensão. A frustração e a impotência são associadas nos estudos ao caráter progressivo e degenerativo da doença.

Segundo o pai de uma paciente, “o pior pesadelo para os pais é saber que vai ter um filho não saudável ou com deficiências”. [E7] (Tradução livre)

Os pais também expressaram sentimentos de desamparo e frustração quando eles não podem ajudar a aliviar a dor e são obrigados a assistir seus filhos chorando. [E5] (Tradução livre)

Famílias descreveram a sua experiência de impotência e preocupação sem fim sobre o prognóstico de seus filhos e a natureza progressiva da condição deles. [E8] (Tradução livre)

“E é tão frustrante ver tudo sendo tirado dele, todo o trabalho que desenvolvemos para que ele pudesse fazer o que faz agora e o que fazia antes. Está tudo sendo tirado pouco a pouco, porque a condição o está consumindo”. [E8] (Tradução livre)

Quando questionados sobre como é ter um(a) irmão(ã) com Mucopolissacaridose, a maioria dos respondentes (61%) afirmaram que gostariam que os outros soubessem que eles enfrentam muitas emoções e experiências desafiadoras. Essas emoções em geral são relacionadas à natureza severa e limitante da MPS. Os respondentes também informaram que se preocupam com a saúde dos(as) seus(as) irmãos(ãs) e a falta de tratamentos efetivos para a MPS. [E10] (Tradução livre)

O sentimento de incompreensão e de culpa aparecem associados ao desconhecimento e à intolerância dos pais, respectivamente, diante de algumas manifestações ou sintomas da doença, a exemplo da irritação ou comportamento dos filhos tido pelos responsáveis como inadequado.

Ao saber que seus filhos terão habilidades restritas de comunicação e sem a consciência dos aspectos negativos do comportamento agressivo [dos filhos], os pais precisam oprimir suas próprias emoções emergentes, como a raiva ou tristeza. Isto pode resultar em um sentimento de culpa, quando a tolerância dos pais é excedida. A complexidade neste tipo de interação pode intensificar o sentimento de estresse dos pais. Dado o comprometimento cognitivo da criança, a compreensão da agressão da criança como sintomática é fundamental para o adequado enfrentamento desse sintoma. [E1] (Tradução livre)

A despeito das múltiplas complicações da MPS I, os estudos apontaram as respiratórias como um importante motivo de preocupação entre os familiares, associado principalmente ao medo de que provocassem a morte da criança. Tal preocupação implica desgastes emocionais e físicos, além de mudanças drásticas na rotina da família.

Os pais das crianças sentem-se angustiados e ansiosos diante da possibilidade de que seus filhos morram por problemas respiratórios. Eles resistem em tirar férias em locais em que não haja acesso fácil aos hospitais. [E5] (Tradução livre)

Crianças com MPS II e MPS I-H severas sofreram com dor em suas articulações e músculos, inclusive durante a noite. Isso mantém os pacientes e pais acordados à noite, provocando fadiga ao longo do dia. [E5] (Tradução livre)

A principal fonte de preocupação dos pais é o desenvolvimento da apneia obstrutiva do sono nas crianças desde muito jovens. Ela assusta os pais, uma vez que seus filhos não conseguem respirar adequadamente. Alguns passam a dormir com os filhos para monitorá-los de perto. [E7] (Tradução livre)

O paciente necessitava de um equipamento de pressão positiva contínua para as vias aéreas no ambiente domiciliar para apoiar a sua respiração durante a noite. Seus pais têm medo de que ele possa parar de respirar completamente durante a noite e, portanto, o vigiam durante todo o tempo em casa. Eles têm receio de viajar para longe do hospital local nas férias e feriados, porque acreditam que isso poderia acontecer a qualquer momento. [E7] (Tradução livre)

Em relação ao distúrbio do sono (secundário à apneia do sono na MPS I), a maioria das estratégias reportadas tinha por objetivo a adaptação das condições do quarto e o apoio para alívio e sensação de segurança da criança. Estas estratégias foram classificadas como de efetividade intermediária, sendo a mudança do tipo de cama a medida individual mais efetiva. [E1] (Tradução livre)

O desgaste emocional e físico vivenciado por familiares e pacientes com MPS I tem impacto também na vida profissional e social. Os estudos reportam a necessidade dos familiares de sacrificar a sua vida profissional, seja por meio do abandono ou da redução da jornada de trabalho. Os trabalhos também apontam os sacrifícios ou prejuízos em relação às iniciativas de qualificação profissional.

Cuidadores sentem que os pacientes têm uma relação de dependência muito forte com eles, especialmente daqueles que cuidam do paciente sozinhos. A vida dos cuidadores é organizada em torno dos cuidados com o paciente, levando à exaustão física e emocional. Há uma noção predominante de insegurança e impotência entre os cuidadores, devido principalmente à característica de ser uma doença dolorosa. Os cuidadores de pacientes com MPS I ainda tiveram um impacto importante sobre as suas escolhas profissionais, de modo que alguns tiveram que parar de trabalhar ou reduzir a sua jornada de trabalho para cuidar dos pacientes. [E3] (Tradução livre).

A análise de dados demográficos coletados durante a pesquisa demonstrou que o cuidado com crianças com MPS tem um impacto no emprego de 7 a cada 10 pais, com consequente perda no orçamento familiar. [E5] (Tradução livre)

Os sacrifícios de Maria pela sua filha envolveram sair de casa e viajar para outro território. Maria largou o trabalho e embarcou em uma longa e incerta jornada que exigiu que ela ficasse distante do seu esposo e seu outro filho, bem como de outros familiares, por quase um ano. Ela sacrificou tudo o que ela conhecia e amava pela esperança de encontrar uma cura para a sua filha. [E6] (Tradução livre)

Pacientes e familiares que participaram do estudo expressaram como o acesso ao tratamento, em detrimento de outras atividades como educação,

emprego, recreação e viagens, era uma fonte de frustração e desapontamento. [E9] (Tradução livre)

A maioria dos pacientes demonstrou conseguir ajustar-se à necessidade do tratamento em suas vidas, entretanto, sentia que havia uma pressão por precisarem se ausentar frequentemente devido às infusões regulares e às consultas especializadas. [E9] (Tradução livre)

A vida pessoal de familiares e pacientes também é bastante afetada, com relatos frequentes de situações estigmatizantes, isolamento social, problemas conjugais, redução do tempo de lazer e menor tempo disponível para os cuidados aos filhos não acometidos pela doença.

Famílias reportaram que suas relações conjugais passaram a ser bastante tensas. Reportaram também que sua atenção estava predominantemente concentrada sobre o filho com a doença, resultando em menor tempo para dedicar ao cuidado dos outros filhos. Em relação à qualidade de vida, destacaram questões relacionadas à estigmatização e isolamento por viver com uma criança com uma desordem rara. [E8] (Tradução livre)

Em geral, irmãos assumem importantes papéis em relação aos pacientes com MPS, sendo descritos como seus cuidadores, advogados e protetores. Alguns destacaram que seus irmãos com MPS lhe ensinam importantes lições de vida, como ter mais compaixão, paciência e empatia. Por outro lado, muitos irmãos reportaram que esse processo de cuidado demanda muito tempo e é desafiador física e emocionalmente. Alguns se queixaram que tiveram que perder atividades sociais com amigos e familiares em decorrência das responsabilidades relacionadas ao cuidado dos irmãos com MPS, resultando no sentimento de desapontamento e isolamento social. [E10] (Tradução livre)

Em relação às estratégias de enfrentamento dos efeitos psíquico-emocionais da doença, estudos apontaram que os familiares de pacientes com MPS I descrevem a sua experiência como uma batalha emocional. Esta experiência mostra-se marcada, por um lado, por sentimentos positivos de superação e cuidado, com relatos sobre o protagonismo assumido pelos no desenvolvimento de estratégias de minimização dos efeitos da doença,

normalização de rotinas e superação de barreiras; e, por outro lado, pela convivência com sentimentos negativos relacionados às características de uma doença degenerativa e dolorosa.

Todos os pais neste estudo descreveram seu processo de tentar aceitar o diagnóstico de seus filhos como uma batalha emocional. A experiência de viver com MPS evoca emoções fortes nas famílias, descritas por eles como caracterizadas por momentos de incerteza e de ambiguidade. Eles frequentemente descrevem experiência de viver com MPS como triste, confusa, frustrante e devastadora, utilizando metáforas como viver em uma “montanha russa” e em batalha constante. Pais manifestaram o desejo de serem proativos mesmo que eles saibam que não há cura para a doença de seus filhos. [E8] (Tradução livre)

Alguns pais descreveram a sua experiência de ter um filho com MPS como bastante positiva, com aumento da coesão familiar e do tempo compartilhado. Neste estudo, os pais não referiram nada além de amor por seus filhos como MPS. [E5] (Tradução livre)

A esperança de ter uma filha saudável foi superada pela realidade de que sua filha tinha a síndrome de Hurler (forma severa da MPS I). Mesmo que a perspectiva de sobrevivência da sua filha não estivesse clara, Maria buscou aprender sobre a doença e a se preparar para as dificuldades que sua filha iria enfrentar, passando a desempenhar um papel proativo na sua identidade e habilidades como mãe. [E6] (Tradução livre)

A família de uma criança com a forma intermediária da MPS I falou sobre seus sentimentos em relação às crianças com formas mais severas da doença: “e você vê outros pais, eu quero dizer, essa desordem é horrenda, e algumas formas como a Hurler, quero dizer, já perdemos tantas crianças. Eles têm uma expectativa de vida baixa. Nós nos sentimos sortudos porque nós temos que lidar com a forma moderada, o que soa terrível, porque a expectativa de vida é normal desde que você monitore adequadamente. Nós provavelmente nos educamos para lidar com a doença dessa forma. [E8] (Tradução livre)

Mecanismos de enfrentamento foram descritos por participantes do estudo como uma forma de gerir o impacto da sua condição e do tratamento. Referiram tentar normalizar as situações e organizar as rotinas. Muitos focaram

nos aspectos positivos como os seus pontos fortes, o sucesso do tratamento e os aspectos agradáveis de suas vidas. [E9] (Tradução livre)

Encarar “um dia de cada vez” ou “adiar as preocupações” foram formas citadas de lidar com a incerteza e o estresse psicológico relacionado. Embora pareçam mecanismos de enfrentamento benéficos ou adaptativos, é importante reconhecer quando as estratégias são mal-adaptadas ou falham em diminuir ou melhorar situações angustiantes. Por exemplo, comportamentos de negação da doença podem influenciar o cumprimento das recomendações médicas ou levar ao afastamento de quem poderia oferecer o suporte necessário. [E9] (Tradução livre)

Apesar das adversidades, a grande maioria dos respondentes (96%) afirmou se sentirem pessoas melhores por causa de seus(as) irmãos(as) com MPS. [E10] (Tradução livre)

Enquanto as estratégias práticas de enfrentamento que envolviam distração e ocupação, bem como de aumentar a sensação de alívio e segurança das crianças, pareciam ser mais eficazes, elas foram classificadas pelos respondentes como intermediárias, com a pior avaliação em relação ao manejo prático da agressão. Isso pode ser atribuído às altas taxas de estresse dos pais. Investigações complementares são necessárias para melhorar as estratégias de apoio aos pais para lidar com os sintomas mais estressantes. [E1] (Tradução livre)

As estratégias de enfrentamento são adotadas de forma intuitiva, variando de acordo com a percepção e experiência dos familiares em relação à doença. Faz-se necessário ofertar iniciativas de apoio e preparo dos familiares para o desenvolvimento de estratégias que promovam melhor adaptação e conforto para os pacientes, considerando os diferentes quadros da doença e sobretudo diante dos sintomas mais severos.

6.3 PERCEPÇÕES SOBRE O TRATAMENTO

Nos estudos analisados, os principais tratamentos mencionados para a MPS I foram a Terapia de Reposição Enzimática (TRE) e o Transplante de Células-Tronco Hematopoiéticas (TCTH). De acordo com os estudos que abordaram

questões sobre a percepção do tratamento, os familiares reconhecem que a TRE foi positiva para a melhoria de aspectos relacionados à linguagem e à mobilidade dos pacientes com MPS I.

Pais reportaram que a terapia de reposição enzimática melhorou rapidamente a habilidade de fala dos seus filhos após semanas de início do tratamento. [E7] (Tradução livre)

O início das infusões semanais de enzimas melhorou rapidamente a mobilidade e os níveis de energia da criança, permitindo-lhe alcançar o ritmo das outras crianças da sua idade. A mãe de Amanda (MPS I, 12 anos): "sete dias após a administração da TRE, de repente ela estava correndo pela casa... deu um salto mortal do sofá. Ela nunca tinha feito isso na vida. Tinha quatro anos e meio". Mãe de Ramona (MPS I-H, 18 meses de idade): "começamos o tratamento com TRE há quatro semanas e ela já começou a andar. Antes de virmos para cá, ela não conseguia engatinhar nem se levantar sozinha". [E5] (Tradução livre)

Alguns estudos destacam que, na percepção dos pais, as crianças com a forma grave da doença, submetidas ao transplante de células-tronco, tiveram uma mudança considerável dos sintomas respiratórios e melhora também no sono.

As crianças com MPS I mais grave foram submetidas a um TCTH, o que pode ter contribuído para uma melhora sustentada a longo prazo. Mãe de Milo (MPS I-H, 5 anos): "Ele fez a quimioterapia, seguida do TCTH, e em três meses o ronco grave e a retenção da respiração pararam. Já se passaram quatro anos desde a conclusão do transplante e ele nunca mais sofreu com isso". [E5] (Tradução livre)

Os pais descreveram melhorias no estresse e no sono após o TCTH, o que melhorou os sintomas das crianças. [E7] (Tradução livre)

Diante do impacto emocional do diagnóstico da forma grave da doença, a realização do TCTH significou para os familiares a possibilidade de manter uma postura otimista perante o futuro dos filhos e das crianças terem uma "vida normal".

Uma mãe disse que, quando foi informada pela primeira vez da doença do seu filho, lhe mostraram fotografias de crianças com a forma grave da doença. Para ela, esta foi a parte mais assustadora do diagnóstico e, nesse dia, saiu da consulta no hospital a sentir-se horrorizada. A família viu o TCTH como uma oportunidade para os seus filhos terem uma vida mais normal. [E7] (Tradução livre)

O pai da Maya (seis meses de idade): "o pior pesadelo para um pai é ter um filho que não é saudável ou que é deficiente. Para nós, não há outra opção senão avançar com o transplante de medula óssea. Pode proporcionar-lhe uma vida normal". [E7] (Tradução livre)

Os pais de um paciente com MPS I que foi submetido a um transplante de medula óssea relatam que assumem uma postura positiva para o filho, e espera que eles possam ajudá-lo a fazer muitas coisas ao longo da vida, uma vez que isso é tudo o que eles podem fazer. [E8] (Tradução livre)

Dois estudos apontaram que os pais percebem uma melhora expressiva na fala e nos sintomas respiratórios nos filhos que realizaram o TCTH, em comparação com os filhos tratados apenas com a TRE.

Pai de Mallika (MPS Hurler-Scheie, 9 anos de idade, tratada com TRE): "Ela ainda tem um atraso agora. Quando ela tenta falar e conversar, fica presa algumas palavras e há outras que não consegue pronunciar. A fala da sua irmã (Sheena, MPS Hurler-Scheie, 2 anos de idade, tratada com TCTH) é muito melhor do que a de Mallika nessa idade. Aos dois anos, Mallika não falava qualquer palavra, enquanto Sheena está agora a falar frases". [E5] (Tradução livre)

Dois pais com mais de um filho acometido pela doença sentiram que as crianças tratadas com o transplante de medula óssea tiveram mais avanços na linguagem do que os filhos que foram tratados apenas com reposição enzimática, mas que mesmo com essa melhora ainda apresentavam padrão de linguagem inferior quando comparado a uma criança sem a doença. [E7] (Tradução livre)

No nosso estudo, os pais referem que as crianças com MPS I-H, tratadas com TCTH, parecem ter melhora mais acentuada e sustentada dos sintomas das vias respiratórias, com muitos deles a referirem a resolução dos sintomas após

a conclusão do transplante, em contraste com as crianças tratadas apenas com TRE. [E5] (Tradução livre)

No entanto, as habilidades da linguagem ainda se mantiveram aquém dos outros irmãos que não tinham a doença ou dos demais colegas de escola.

Os pais com vários filhos comentaram que, embora a fala tenha melhorado significativamente com o tratamento, nunca foi tão boa como a dos outros irmãos não afetados ou dos colegas na escola e que a sua leve dificuldade de fala e o atraso na gramática se mantiveram até o ensino secundário. [E7] (Tradução livre).

A mãe de Milo (5 anos de idade): "Ele tinha quase três anos quando conseguiu-se perceber alguma coisa legível quando falava. Era predominantemente balbucios e ruídos. Ele vem a melhorar lentamente e já está a falar frases completas. No entanto, não está no ponto em que uma criança de cinco anos deveria estar". Pai de Mallika (15 anos): "Ela ainda tem um atraso na linguagem mesmo aos quinze anos, fica presa a algumas palavras e há outras que simplesmente não consegue pronunciar. Por vezes, fica envergonhada ou zangada com isso". [E7] (Tradução livre).

Os pais reconhecem que, apesar do tratamento com a TRE e do TCTH, os problemas musculoesqueléticos continuam, assim como o avanço da doença e seus impactos na vida das crianças.

As famílias por nós entrevistadas sentem que, apesar da TRE e do TCTH, as crianças têm uma carga de doença marcada com um impacto significativo no seu funcionamento diário. [E5] (Tradução livre).

Nem a TRE nem o TCTH pararam ou reverteram completamente o processo da doença e os problemas musculoesqueléticos continuaram a desenvolver-se à medida que as crianças cresciam. [E7] (Tradução livre).

Em um estudo, o tratamento precoce é apontado, pelos pais, como uma vantagem do diagnóstico precoce que, além de evitar a progressão da doença, permitiria melhor planejamento da vida familiar, o que inclui a decisão de ter ou não mais filhos.

A maioria dos entrevistados considerou o início precoce do tratamento como uma vantagem importante do diagnóstico precoce. Os pais acham que o tratamento médico precoce teria evitado a progressão da doença e, portanto, danos significativos. "Porque se é verdade que quanto mais cedo for iniciada a terapia enzimática, mais se pode salvar, sim, bem mais cedo deve ser iniciada." (Pai de um paciente com MPS I-S). [E2] (Tradução livre)

Alguns pais consideraram que um diagnóstico mais precoce teria permitido um melhor planejamento da vida em questões como a escolaridade. [E2] (Tradução livre)

Se eu tivesse sabido mais cedo que as gravidezes seguintes também envolveriam um risco elevado para o mesmo diagnóstico, teria podido optar por parar com um filho e não ter mais filhos. Não pude fazer essa escolha porque o diagnóstico estava muito atrasado. Se ela tivesse sido diagnosticada logo após o nascimento, também teríamos tido a oportunidade de decidir se queríamos ter outro filho doente. (Pai de um paciente com MPS I-H). [E2] (Tradução livre)

Uma mãe de dois outros pacientes com MPS I-S mencionou que um diagnóstico mais precoce do primeiro filho teria facilitado a realização de exames pré-natais. "Se for possível numa fase muito precoce, os pais ainda podem escolher. E um dos pais pode dizer 'não me interessa, quero ter este filho'. E depois o outro progenitor pode ter a possibilidade de escolher e dizer 'não consigo lidar com isso'. É muito pessoal. Eu não tinha escolha". (Pai de dois pacientes com MPS I-S). [E2] (Tradução livre)

Por outro lado, os benefícios de um tratamento precoce são ponderados quanto às exigências do tratamento e exposição precoce, dos filhos, à rotina da vida no hospital.

Dois dos pais afirmaram o seguinte: "Acho que a desvantagem seria o fato de ter que começar a terapia intravenosa mais cedo, de ter todos esses compromissos antecipadamente, porque é muito pesado fazer isso toda semana. Acho que isso seria uma desvantagem". (Pai de dois pacientes com MPS I-S). "O problema é que os primeiros anos são os melhores anos, e os tratamentos atuais não são bons... Sabe-se que se estar a tirar os melhores anos... porque a medula óssea... ainda não é a solução completa. Quanto mais cedo se doar essa medula óssea... melhor será, mas... se vai logo para o

hospital, claro. O transplante de medula óssea não é isento de consequências, nem de riscos". (Pai de um paciente com MPS I-H). [E2] (Tradução livre)

A abordagem terapêutica da MPS I envolve também a atuação de profissionais de saúde no aconselhamento genético e no suporte psicológico necessários para que os pacientes e familiares possam lidar com o diagnóstico e enfrentar o curso da doença.

Ao refletirem sobre as experiências de tratamento dos clientes com quem se encontram e ao aprenderem sobre as atividades envolvidas no acesso a determinados tratamentos, os conselheiros genéticos estão numa posição única para atuarem como estes suportes. [E9] (Tradução livre)

A incerteza está relacionada com o stress psicológico (Stewart e Mishel, 2000) e é particularmente importante porque a TRE não é uma cura. Zierhut e Bartels (2012) referem a coleta de informações e a promoção de canais abertos de comunicação com os profissionais de saúde como outras estratégias. A maioria dos pais do nosso estudo refletiu de forma semelhante sobre estas técnicas. [E9] (Tradução livre)

6.4 DIFICULDADE DE ACESSO AOS SERVIÇOS, DESPREPARO DOS PROFISSIONAIS E FONTES DE LITERACIA

A dificuldade de acesso ao tratamento é um problema descrito em um estudo conduzido nos Estados Unidos. O estudo explicita a necessidade de deslocamentos familiares, acarretando consideráveis investimentos financeiros e pessoais na busca por tratamentos eficazes.

Maria e Lucy viajaram para um hospital no Sudeste, que oferecia uma chance de cura para a doença de Lucy por meio de um transplante de células-tronco. Os sacrifícios de Maria pela sua filha envolveram sair de casa e viajar para outro território. Maria largou o trabalho e embarcou em uma longa e incerta jornada que exigiu que ela ficasse distante do seu esposo e seu outro filho, bem como de outros familiares, por quase um ano. O trabalho adaptativo que ela realizou envolveu identificar o que precisava mudar e o que precisava ser preservado para que ela pudesse ter sucesso. As restrições financeiras e as barreiras culturais que se apresentaram à Maria foram apenas alguns

obstáculos que ela superou. Ela sacrificou tudo o que ela conhecia e amava pela esperança de encontrar uma cura para a sua filha. [E6] (Tradução livre)

Outro achado relativo à dificuldade no acesso ao tratamento foi identificado a partir das narrativas de familiares a respeito de uma "experiência coletiva de espera", isto é, um tempo excessivo gasto lidando com questões burocráticas na busca por tratamento e obtenção de recursos complementares de cuidado diante da urgente necessidade de cuidarem de suas crianças.

Elas falaram sobre sua experiência coletiva de espera: esperando pelo diagnóstico de seus filhos, esperando para ter acesso ao caro tratamento de Terapia de Reposição Enzimática (TRE), e esperando persistentemente por mecanismos complementares de suporte por parte das agências governamentais. [E8] (Tradução livre).

As famílias enfrentaram dificuldades para acessar serviços médicos e não médicos complementares para seus filhos. Elas relataram passar uma quantidade significativa de tempo navegando na burocracia em vez de cuidar de seus filhos doentes. Uma das famílias discutiu o problema de esperar por uma cadeira de rodas para seu filho na primeira entrevista em dezembro de 2013, e ainda estavam esperando pela cadeira de rodas em sua terceira entrevista, um ano depois. [E8] (Tradução livre).

A longa espera para cadastro e acesso aos serviços médicos, bem como outros tipos de suporte para necessidades básicas como uma cadeira de rodas para as crianças como alguma incapacidade física, foi percebida como uma contagem regressiva diante de uma bomba relógio. [E8] (Tradução livre).

Além das questões relativas ao acesso aos serviços de saúde, alguns estudos reportaram a falta de habilidade e sensibilidade por parte dos profissionais de saúde durante o acolhimento e a comunicação do diagnóstico ou do tratamento, resultando em experiências duras para essas famílias.

Alguns cuidadores se sentiram chateados com o anúncio sobre a expectativa de vida e relataram como evasivo ou frio ("Palavras muito duras"; "Fui informado de que ele não viveria mais do que 5 anos"). [E3] (Tradução livre)

O papel autoritário dos profissionais de saúde deu à Maria a segurança de que tudo "seguiria como deveria". Ela aceitou ter os profissionais lhe dizendo o que fazer e isso protegeu Maria de ter que enfrentar decisões difíceis. A visão de Maria sobre os profissionais como líderes tradicionais que possuíam experiência e autoridade substituiu sua necessidade de desempenhar um papel ativo no cuidado de sua filha. A possibilidade de que Lucy pudesse morrer foi evitada e nunca houve uma discussão sobre o final da vida. Sua percepção dos profissionais como líderes tradicionais com soluções técnicas a impediu de aceitar que a morte era um risco significativo. Indiretamente, os profissionais criaram um ambiente que encorajava Maria a depender de sua expertise para curar Lucy, em vez de promover a capacidade adaptativa de Maria para enfrentar uma realidade difícil. [E6] (Tradução livre)

A natureza da síndrome de Hurler, conforme descrita pelo médico, apresentava um desafio adaptativo devido à incerteza de que o tratamento poderia causar comorbidades e não melhorar a saúde de Lucy. A possibilidade de Lucy não sobreviver ao transplante era muito real. Havia uma lacuna entre a esperança de sobrevivência de Lucy e a realidade de que a morte poderia ocorrer. Enfrentar essa realidade angustiante e adaptar-se à possibilidade de Lucy morrer exigiu que Maria realizasse um trabalho adaptativo. Iniciar uma discussão sobre o final da vida abordaria um desafio adaptativo e era essencial para melhorar o cuidado. No entanto, o médico parecia abordar isso como um desafio técnico e adiou a discussão. O médico não lidou com o desafio adaptativo e, em vez disso, evitou colocar Maria diante da realidade de uma discussão difícil. [E6] (Tradução livre)

As famílias relataram que se sentiam vulneráveis devido ao fato de que a cooperação e a comunicação entre os profissionais de saúde muitas vezes são fragmentadas e insatisfatórias. Expressaram incredulidade e frustração em relação aos sistemas de saúde e sentiram que esses sistemas têm pouca compreensão dos desafios que os pais de crianças com MPS enfrentam em seu dia a dia. [E8] (Tradução livre)

Por telefone, foi horrível, porque eu não tinha apoio por perto, eu estava em casa, as crianças estavam na escola ou creche ou onde quer que estivessem, e o nome Mucopolissacaridose estava muito além da minha compreensão de uma palavra que eu nunca tinha ouvido falar antes. Me pareceu ser algo grande, e pareceu ser algo sério, e foi uma forma horrorosa de ser informado. Automaticamente, eu disse: 'preciso que meu marido ligue para você'. Porque

eu não conseguia entender, mesmo sem saber o que significava, eu sabia que não significava algo bom. [E8] (Tradução livre). (Tradução livre)

(...) depois tivemos que ter uma reunião com ele, mas ele já nos havia informado por telefone. Provavelmente esta não é a forma correta de contar algo a alguém, não é? Seria melhor ter ido ao consultório dele e ele apresentar tudo para você. No entanto, ele queria repetir tudo para a pessoa, como eu disse, nós fomos, é claro, mas na hora que conseguimos encontrá-lo, já tínhamos todas essas coisas, as pessoas tinham conseguido coisas da internet para nós, folhetos, baixando o que fosse necessário e imprimindo páginas. Provavelmente seja melhor você ir pessoalmente e discutir o que está errado ou o que quer que seja; estaríamos melhores assim. Porque ficar pesquisando por conta própria não é bom. [E8] (Tradução livre)

A necessidade de maior qualificação dos profissionais pode também ser relacionada à demanda por outras fontes de literacia, que foi apontada nos estudos. De acordo com estes, os familiares elencam as relações com outras famílias e associações de familiares e pacientes; os profissionais de saúde dos centros especializados, a internet e a própria experiência prática com a doença como principais fontes. Os trabalhos destacam ainda que o conhecimento construído a partir dessas fontes de informação é considerado importante para melhorar a autonomia na busca por tratamentos, aumentar a esperança das famílias e produzir algum senso de controle e planejamento em suas vidas, além de ser uma potente ferramenta de enfrentamento.

A comunicação com amigos e familiares foi avaliada como a estratégia pessoal mais eficiente para lidar com a situação. Fazer parte de uma rede de famílias afetadas pela MPS oferece oportunidades de trocas sociais e intercâmbio de práticas. Esse foi o conselho compartilhado mais frequentemente e avaliado como muito importante. [E1] (Tradução livre)

As fontes de informação relatadas por pacientes e cuidadores foram os especialistas do centro (Centro de referência em distúrbios metabólicos hereditários), associação de pacientes, outros pais/pacientes e a internet. [E3] (Tradução livre)

As famílias relataram as potencialidades e os riscos do uso da internet para buscar informações sobre doenças raras. Em diversas ocasiões, perceberam que a internet pode ser uma ferramenta maravilhosa, mas também se referiram à internet como uma ferramenta perigosa. [E8] (Tradução livre)

Alguns pais, nesta pesquisa, utilizam o Facebook como meio de comunicação e de atualização, e eles consideraram isso muito benéfico para se conectar e apoiar outras famílias que, de maneira similar, enfrentam uma doença rara como a MPS. [E8] (Tradução livre)

Muitos pais enfatizaram a importância de adquirir conhecimento sobre a doença e seu tratamento de maneira prática. Eles compartilham informações e incentivam seus filhos a participarem ativamente das consultas médicas. [E9] (Tradução livre)

7. CONSIDERAÇÕES

Os estudos sobre a experiência de quem vive ou convive com a mucopolissacaridose do tipo I (MPS I) demonstram que a experiência do adoecimento é acompanhada por um processo progressivo de comprometimento das capacidades individuais do paciente, com variações em relação à forma de manifestação da doença, que tem impactos psíquico-emocionais e sociais importantes não apenas para o paciente, mas também para familiares. No que se refere às percepções sobre o tratamento da MPS I, destaca-se que os recursos terapêuticos disponíveis não se mostram suficientes para impedir a progressão da doença e o controle da dor.

Neste sentido, esta síntese apresenta evidências que podem ser consideradas pelos tomadores de decisão no processo de atualização do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do Tipo I.

Além dos impactos da doença na vida dos pacientes e seus familiares, os achados encontrados apontam para os seguintes elementos:

- Necessidade de qualificação dos profissionais de saúde para o acolhimento sensível e a comunicação adequada do diagnóstico e de informações sobre a doença para pacientes e familiares.
- Importância da oferta de aconselhamento genético e ações de planejamento familiar para subsidiar a tomada de decisão pelas famílias.
- Organização de rede de serviços que contribua para o diagnóstico precoce e o acesso adequado ao tratamento para a MPS I.
- Ampliação de fontes e mecanismos de literacia e estratégias de tradução do conhecimento sobre a MPS I para a sociedade em geral.
- Aprimoramento da intersetorialidade das ações de atenção à pessoa com MPS I, envolvendo principalmente a rede de assistência social e de

educação, considerando o impacto na doença na renda familiar e as dificuldades dos pacientes para o acesso regular às escolas.

- Importância da oferta de uma atenção integral ao paciente com MPS I, com garantia de suporte psicológico e atendimento por equipes multidisciplinares e especializadas.
- Necessidade de criar espaços de convivência entre pares, como grupos de pacientes, bem como de seus familiares, para compartilhamento de informações e experiências relacionadas à MPS I e construção de estratégias funcionais de enfrentamento.
- Garantia do tratamento adequado e oportuno visando a contribuir para o impacto favorável na qualidade de vida e no desenvolvimento dos pacientes, sobretudo na fase inicial do adoecimento.
- Acesso facilitado a tecnologias e dispositivos no âmbito do SUS que atendam às limitações e necessidades dos pacientes em decorrência da MPS I e que contribuam para o desenvolvimento de atividades da vida cotidiana.
- Estímulo ao desenvolvimento de estratégias anticapacitistas para evitar práticas discriminatórias e estigmatizantes nos serviços de saúde, assim como de fortalecimento da autoestima e incentivo à autonomia e independência dentro dos limites impostos pela condição provocada pelo adoecimento.
- Importância de investir em medidas que contribuam para a melhoria dos sintomas respiratórios dos pacientes, frequente motivo de angústia e preocupação entre familiares.

Por fim, cabe ressaltar que esta SEQ apresenta limitações. A baixa quantidade de estudos avaliando as percepções e experiências sobre o tratamento/terapias medicamentosas para a doença em questão constitui a

principal limitação. Outro aspecto importante a ser destacado é que alguns dos estudos encontrados não abordam especificamente a MPS I, sendo comum os estudos envolvendo diferentes tipos de mucopolissacaridose. Ademais, apenas um estudo selecionado aborda experiências de pacientes com MPS I no Brasil. Apesar das limitações observadas nos estudos incluídos nesta SEQ, métodos rigorosos foram adotados em sua condução, qualificando os achados aqui apresentados.

REFERÊNCIAS

- [1] BRASIL. Portaria Conjunta SE/SCTIE no 22, de 2 de outubro de 2018. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. Brasília- DF, 2018.
- [2] CASP Qualitative Checklist. CASP Checklist for Qualitative Research. Crit AppraisSki Program 2018.
- [3] TOMA, T. S.; BARRETO, J. O. M.; LEWIN, S. GRADE-CERQual: uma abordagem para avaliar a confiança nos resultados de sínteses de evidências qualitativas. São Paulo: Instituto de Saúde, 2019.
- [4] SANTOS, L. R. O. et al. Conhecimento de familiares sobre cuidados domiciliares à criança com síndrome de Hunter. Rev Enferm UFPI, v. 9, p. e9324-e9324, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.26694/reufpi.v9i0.9324>. Acesso em: 01 nov. 2023.
- [5] EISENGART, J. B. et al. The nature and impact of neurobehavioral ymptoms in neuronopathic Hunter syndrome. Mol Genet Metab Reports, v. 22, p. 100549, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2019.10054>. Acesso em: 01 nov. 2023.
- [6] HARRINGTON, M. et al. Assessing the impact on caregivers caring for patients with rare pediatric lysosomal storage diseases: development of the Caregiver Impact Questionnaire. J Patient-Reported Outcomes, v. 3, p. 44, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s41687-019-0140-3>. Acesso em: 01 nov. 2023.
- [7] MALCOLM, C. et al. A relational understanding of sibling experiences of children with rare life-limiting conditions: findings from a qualitative study. J Child Heal Care Prof Work with Child Hosp Community, v. 18, p. 23040, 2014. Disponível em: <https://doi.org/10.1177/1367493513485825>. Acesso em: 01 nov. 2023.

[8] GRANT, N. et al. Timing is everything: Clinical courses of Hunter syndrome associated with age at initiation of therapy in a sibling pair. *Mol Genet Metab Reports*, v. 30, p. 100845, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2022.100845>. Acesso em: 01 nov. 2023.

[9] SOMANADHAN, S.; LARKIN, P. J. Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet J Rare Dis*, v. 11, p. 138, 2016. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s1302-016-0521-0>. Acesso em: 01 nov. 2023.

[10] FREEDMAN, R. et al. Receiving enzyme replacement therapy for a lysosomal storage disorder: a preliminary exploration of the experiences of young patients and their families. *J Genet Couns*. v. 22, p. 517-532, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9579-1>. Acesso em: 01 nov. 2023.

[11] SONI-JAISWAL, A. A Qualitative Investigation of the Impact of Mucopolysaccharidosis Subtypes I and II on the Quality of Life of Children and Their Parents, 2017. Thesis (Master) - Faculty of Biology, Medicine and Health, University of Manchester, 2017. Disponível em: https://pure.manchester.ac.uk/ws/portalfiles/portal/54591931/FULL_TEXT.PDF. Acesso em: 22 nov. 2023.

[12] GUFFON, N. et al. Understanding the challenges, unmet needs, and expectations of mucopolysaccharidoses I, II and VI patients and their caregivers in France: a survey study. *Orphanet J Rare Dis*, v. 17, p. 448, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02593-2>. Acesso em: 22 nov. 2023.

[13] OLIVEIRA, M. R. et al. Quality of life in mucopolysaccharidoses: construction of a specific measure using the focus group technique. *BMC Res Notes*, v. 11, p. 28, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13104-018-3157-4>. Acesso em: 22 nov. 2023.

[14] GRANT, N. et al. The experiences and support needs of siblings of people with mucopolysaccharidosis. *Am J Med Genet Part A*, v. 185, p. 3418-3426, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62460>. Acesso em: 22 nov. 2023.