

SÍNTESE DE EVIDÊNCIA QUALITATIVA

PERCEPÇÕES SOBRE O TRATAMENTO DE
MUCOPOLISSACARIDOSE DO TIPO II

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)

Jorge Alberto Bernstein Iriart

Maurice de Torrenté

Marcos Pereira

Martín Mezza

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 DE CARACTERIZAÇÃO DOS ESTUDOS.....	13
4.1 ANÁLISE DOS ESTUDOS SELECIONADOS	14
4.2 IDENTIFICAÇÃO DOS ESTUDOS SELECIONADOS	15
5. RESULTADOS.....	22
6. DISCUSSÃO.....	31
6.1 IMPACTO SOCIAL SOBRE A FAMÍLIA.....	34
6.2 EXPERIÊNCIAS DA DOENÇA POR FAMILIARES	38
6.3 EXPERIÊNCIAS DO TRATAMENTO E MANEJO DA DOENÇA	41
7. CONSIDERAÇÕES.....	46
REFERÊNCIAS.....	49

RESUMO EXECUTIVO

A mucopolissacaridose (MPS) é uma doença hereditária rara do metabolismo, de herança autossômica recessiva, classificada entre as Doenças de Depósito Lisossômico (DDL) e causada pela formação irregular de enzimas. As mucopolissacaridoses causam diversas manifestações, como hérnias (inguinais e umbilicais), alterações faciais, limitações articulares, perda auditiva, hirsutismo, problemas respiratórios e cardíacos, aumento do fígado e baço e déficit neurológico. O distúrbio pode resultar na morte prematura. Tipos de mucopolissacaridoses: a de tipo I e a de tipo II. Mais especificamente a de tipo II, também denominada síndrome de Hunter, é uma doença de transmissão recessiva ligada ao cromossoma X, manifestando-se essencialmente no sexo masculino. As mulheres são majoritariamente portadoras assintomáticas, embora a doença também se possa manifestar no sexo feminino. As principais manifestações clínicas incluem alterações da morfologia da face e crânio, cabelo espesso, obstrução e infecções de repetição das vias aéreas superiores (ouvidos, amígdalas e nariz), perda de audição, alterações do esqueleto designadas como “disostose multiplex” e com baixa estatura, alteração no alinhamento da coluna e membros e mão em garra, a que se associam a contratura e dor articular, hérnia umbilical/inguinal e fígado/baço com dimensões aumentadas. É observado também o atraso de desenvolvimento com deficiência intelectual, relacionado ao comprometimento das funções neurológicas. Esta Síntese de Evidências Qualitativas (SEQ) visa a contribuir para o processo de atualização do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da mucopolissacaridose do tipo II 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 PsycINFO. Para literatura cinzenta, foi consultada a base de dados Google Acadêmico. Após a revisão por pares, foram

selecionados onze estudos. 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). Estes foram organizados em uma síntese temática com análises descritivas, a partir dos seguintes temas: impacto social sobre a família; experiência da doença por familiares; e experiência do tratamento e manejo da doença. 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: Mucopolissacaridoses tipo II; síntese de evidências qualitativas; percepções sobre o tratamento; impacto social sobre a família; experiência da doença por familiares

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 sobre as diretrizes do tratamento da MPS II. Neste sentido, a pergunta de pesquisa foi estruturada de forma abrangente a partir da caracterização do problema de saúde no protocolo clínico vigente, conforme a Portaria Conjunta SE/SCTIE nº 16, de 24 de maio 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 II, familiares, profissionais de saúde, cuidadores
PI (Fenômeno de Interesse)	Tratamento da MPS II
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 mistos sobre a abordagem terapêutica da MPS II, disponíveis na íntegra e sem restrição de data.
- **Crítérios 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. Neste sentido para o fenômeno de interesse foi utilizado o descritor “Mucopolysaccharidosis Type II”, e para o 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 pesquisas adicionais.

3.1 ESTRATÉGIA DE BUSCA APLICADA

QUADRO 2 - SÍNTESE DE ESTRATÉGIAS DE BUSCA

Base	Estratégias de Busca	Referências
Medline via Pubmed	#1 "Mucopolysaccharidosis II"[Mesh] OR (Deficiency, I2S) OR (Deficiency, Iduronate 2-Sulfatase) OR (Deficiency, Iduronate Sulfatase) OR (Deficiency, Sulfoiduronate Sulfatase) OR (Gargoylism, Hunter Syndrome) OR (Hunter* Syndrome) OR (Hunter Syndrome Gargoylism) OR (I2S Deficiency) OR (Iduronate 2 Sulfatase Deficiency) OR (Iduronate 2-Sulfatase Deficiency) OR (Iduronate Sulfatase Deficiency) OR (Mucopolysaccharidosis 2) OR (Mucopolysaccharidosis Type 2) OR (Mucopolysaccharidosis Type II) OR (Sulfoiduronate Sulfatase Deficiency) OR (Syndrome, Hunter*) #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] #3 #1 AND #2	83(#3)

EMBASE	#1 'Hunter syndrome'/exp OR 'glossitis, hunter' OR 'hunter disease' OR 'hunter glossitis' OR 'hunter hurler disease' OR 'hunter hurler syndrome' OR 'Hunter`s syndrome' OR 'Hunters syndrome' OR 'hurler hunter disease' OR 'Hurler Hunter syndrome' OR 'mckusick 30990' OR 'mucopolysaccharidosis 2' OR 'mucopolysaccharidosis ii' OR 'mucopolysaccharidosis type 2' OR 'mucopolysaccharidosis type ii' OR 'Hunter syndrome' #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") #3 #1 AND #2 AND [embase]/lim NOT ([embase]/lim AND [medline]/lim)	21 (#3)
CINAHL via EBSCO.	#1 (MM "Mucopolysaccharidosis li") OR (Gargoylism, Hunter Syndrome) OR (Hunter Syndrome) OR (Hunter's Syndrome) #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	53 (#3)

	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* #3 #1 AND #2	
Lilacs	#1 mh:" Mucopolissacaridose II" OR (Mucopolysaccharidosis II) OR (Mucopolisacaridosis II) OR (Deficiência de Iduronato 2-Sulfatase) OR (Deficiência de Iduronato Sulfatase) OR (Deficiência de Sulfoiduronato Sulfatase) OR (Gargolismo da Síndrome de Hunter) OR (Síndrome de Hunter) #2 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 questionario 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-	6(#3)

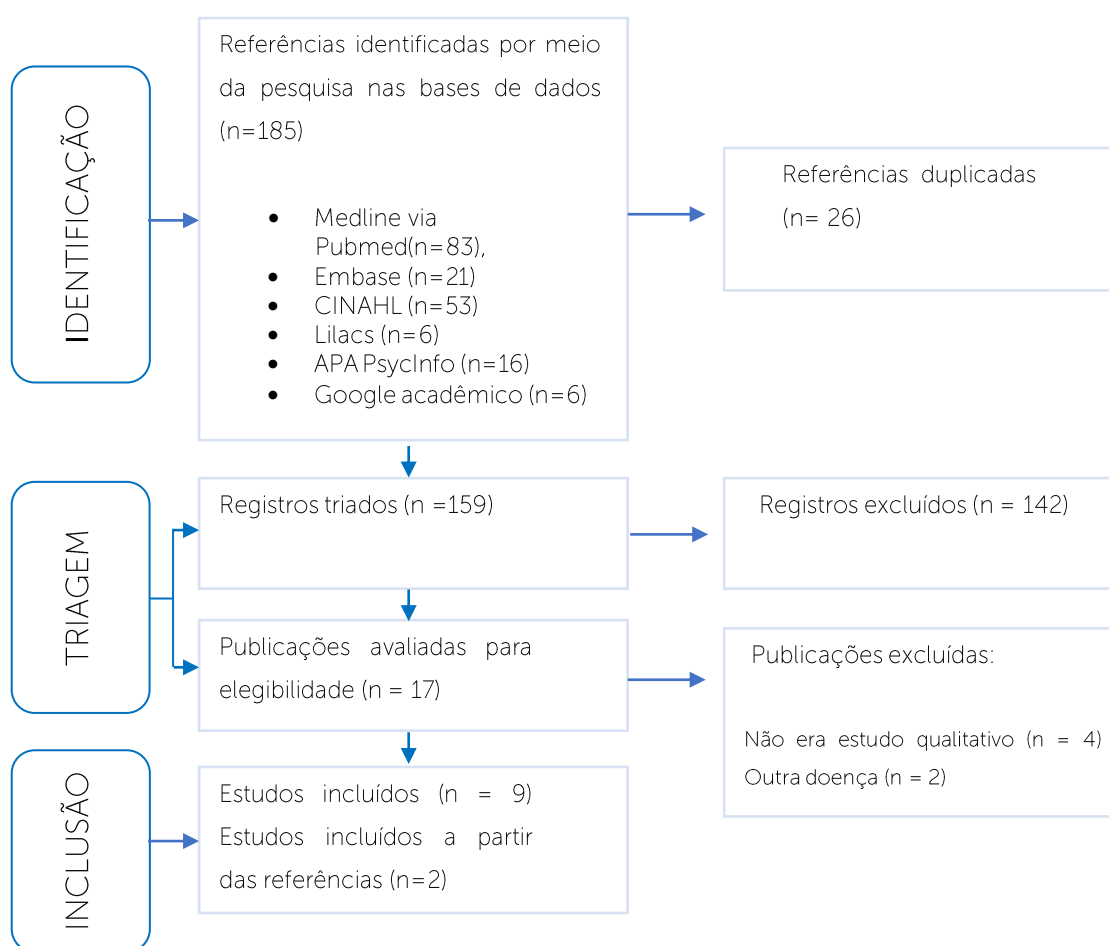
	depth" OR indepth OR "en profundidad" OR "em profundidade" OR structured OR estruturada OR guide* OR guia* OR "face-to-face") #3 #1 AND #2	
APA PsycInfo	#1 Any Field: "Mucopolysaccharidosis II" OR (Any Field: Deficiency, I2S) OR (Any Field: Deficiency, Iduronate 2-Sulfatase) OR (Any Field: Deficiency, Iduronate Sulfatase) OR (Any Field: Deficiency, Sulfoiduronate Sulfatase) OR (Any Field: Gargoylism, Hunter Syndrome) OR (Any Field: Hunter* Syndrome) OR (Any Field: Hunter Syndrome Gargoylism) OR (Any Field: I2S Deficiency) OR (Any Field: Iduronate 2 Sulfatase Deficiency) OR (Any Field: Iduronate 2-Sulfatase Deficiency) OR (Any Field: Iduronate Sulfatase Deficiency) OR (Any Field: Mucopolysaccharidosis 2) OR (Any Field: Mucopolysaccharidosis Type 2) OR (Any Field: Mucopolysaccharidosis Type II) OR (Any Field: Sulfoiduronate Sulfatase Deficiency) OR (Any Field: Syndrome, Hunter*) #2 ((Any Field: (experiences)) OR (Any Field: (interview)) OR (Any Field: (qualitative))) #3 #1 AND #2	16(#3)
Google Acadêmico	Mucopolissacaridose II AND qualitative research	6

Fonte: autoria própria.

4. SELEÇÃO E CARACTERIZAÇÃO DOS ESTUDOS

As referências foram gerenciadas no aplicativo eletrônico Rayyan (<https://rayyan.ai/reviews/647801>). 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.

Figura 1 - Fluxograma da seleção dos estudos



Fonte: elaborada com apoio do PRISMA Guideline, 2020.

As 185 referências foram identificadas e após a remoção de duplicatas, 159 estudos foram submetidos à etapa de leitura dos títulos e resumos. Ao final da triagem, foram selecionados 17 estudos para leitura na íntegra, com posterior exclusão de seis estudos: quatro por não atenderem os critérios metodológicos e dois por analisarem outra doença, totalizando onze estudos que foram integrados à síntese. Foi encontrada uma tese sobre o tema na literatura cinzenta.

Quanto ao local de realização dos estudos, é importante destacar que dois deles foram conduzidos no Brasil. Entre os países onde foram desenvolvidos os trabalhos estão: Canadá, França, Reino Unido, Irlanda Austrália e Estados Unidos. Os artigos foram publicados no período entre 2012 e 2022.

4.1 ANÁLISE DOS ESTUDOS SELECIONADOS

A qualidade metodológica foi avaliada utilizando o instrumento Critical Appraisal Skills Programme (CASP) [2]. A confiabilidade dos achados foi analisada a partir do GRADE-CERQual [3] e os mesmos foram organizados em uma síntese temática com análises descritivas, a partir dos seguintes temas: experiência da doença por familiares; experiência do tratamento e manejo da doença; impacto social sobre a família. Realizou-se tradução livre dos fragmentos de textos originais pelos revisores.

4.2 IDENTIFICAÇÃO DOS ESTUDOS SELECIONADOS

QUADRO 3 - IDENTIFICAÇÃO DOS ESTUDOS SELECIONADOS SOBRE PERCEPÇÕES SOBRE O TRATAMENTO DA MUCOPOLISSACARIDOSE DO TIPO II

Identificação	Autores	Ano de Publicação	Local do estudo	População de estudo	Metodologia	Objetivo
E1	Santos et al [4]	2020	Brasil	Familiares de crianças com síndrome de Hunter (MPS 2).	Estudo descritivo exploratório qualitativo, realizado por meio de entrevistas	Avaliar o conhecimento dos familiares sobre os cuidados em domicílio de crianças com síndrome de Hunter.
E2	Eisengarta et al [5]	2020	EEUU	Familiares cuidadores.	Abordagem multimétodo: grupos focais de cuidadores, gravações de vídeo, entrevistas individuais com o cuidador (presencial ou por telefone), revisão de	Compreender a experiência subjetiva de indivíduos e famílias na comunidade MPS e também o que diz respeito à qualidade de vida e sobrecarga do cuidador. Desenvolver e validar um instrumento para medir o impacto nos cuidadores de cuidar de crianças com três Doenças de Depósito Lisossomal (DDL): leucodistrofia metacromática (MLD), mucopolissacaridose

					prontuários, reunião de representantes de grupos de defesa de pacientes e especialistas internacionais, consulta especializada individual e revisão da literatura.	neuronopática tipo II (MPS II) e mucopolissacaridose tipo IIIA (MPS IIIA).
E3	Harrington et al [6]	2019	Reino Unido, EUA e Canadá	Cuidadores de pacientes	Qualitativo. Desenvolvimento e validação de questionário com entrevistas telefônicas.	Desenvolver e validar um instrumento para medir o impacto nos cuidadores de cuidar de crianças com três DDL: leucodistrofia metacromática (DLM), mucopolissacaridose neuropática.

E4	Malcolm et al [7]	2014	Reino Unido	Irmãos de pacientes.	Um estudo trifásico de método misto. As famílias preencheram um diário de sintomas e, posteriormente, participaram de entrevistas semiestruturadas. Para facilitar esta abordagem foi adotada uma técnica de classificação por cartões (card sorting), em que símbolos representando sintomas foram utilizados para densificar a descrição de eventos, sintomas e experiências.	Avaliar o impacto da doença em famílias e especialmente em irmãos.
----	----------------------	------	-------------	----------------------	---	--

E5	Grant et al [8]	2022	EEUU	Crianças irmãs com MPII.	Abordagem multimétodo: 1) Revisão retrospectiva de dados de prontuários médicos fornecidos pelos pais a partir de registros clínicos multidisciplinares desde o nascimento; 2) Revisão retrospectiva dos registros de sintomas registrados pelos pais; 3) Entrevistas semiestruturadas virtuais com o pai dos irmãos com foco nas experiências vividas pelos meninos com a síndrome de Hunter.	O presente estudo oferece uma oportunidade crítica para descrever os resultados clínicos de longo prazo do tratamento quando iniciado antes dos sinais clínicos óbvios, comparando o curso de dois irmãos com síndrome neuropática de Hunter, um diagnosticado devido à doença clínica e o outro diagnosticado antes doença era evidente, devido aos achados de seu irmão mais velho.
----	-----------------	------	------	--------------------------	--	---

E6	Somanadhan e Larkin [9]	2016	Irlanda	Pais de crianças, adolescentes e adultos jovens com MPS.	Estudo fenomenológico hermenêutico qualitativo: amostra intencionalmente selecionada de pais. Entrevistas com duração de 60-120 minutos.	Produzir evidências que permitam desenvolver e promover as melhores práticas no atendimento às famílias de crianças com MPS e, ao fazê-lo, tornar suas vidas mais compreensíveis para o público de saúde em geral.
E7	Freedman et al [10]	2013	Austrália	Pacientes jovens que recebem ERT e as suas famílias.	Amostragem de critério intencional e entrevistas semiestruturadas.	O objetivo do presente estudo foi capturar as experiências do grupo que recebe ERT e como isto afeta a qualidade de vida de pacientes jovens e suas famílias.
E8	Soni-Jaiswal [11]	2017	Inglaterra	Crianças (menores de 16 anos) em tratamento e seus familiares.	Entrevistas semiestruturadas conduzidas e analisadas a partir da Grounded theory. As entrevistas transcritas foram codificadas e temas emergentes explorados até	O objetivo principal deste estudo foi identificar a experiência que os pacientes e seus pais têm de viver com MPS (I, II e VI) em uma tentativa de determinar a subjetividade social, impacto funcional e psicológico da doença.

					ocorrer a saturação.	
E9	Guffon et al [12]	2022	França	Pacientes e cuidadores.	Entrevistas qualitativas em profundidade via telefone com duração aproximada de 90 minutos.	Compreender o conhecimento sobre a doença, necessidades não atendidas, expectativas, cuidados e manejo médico geral de pacientes adultos/adolescentes com MPS I, II e VI e seus cuidadores na França. Permitir que pacientes adolescentes/adultos e seus cuidadores compartilhem suas experiências relacionadas à doença e como isso afeta sua qualidade de vida diariamente. Além disso, a pesquisa pretende oferecer uma oportunidade para expressarem suas necessidades não atendidas, expectativas e áreas de melhoria no enfrentamento da doença. Espera-se que essas informações detalhadas ajudem o sistema de saúde a melhorar a qualidade do atendimento aos pacientes e seus cuidadores.
E10	Oliveira et al [13]	2018	Brasil	Profissionais de saúde, familiares, cuidadores e pacientes com MPS em duas cidades	Grupos focais com os diferentes perfis de participantes e adultos com MPS.	O presente estudo descreve a etapa qualitativa de construção de um questionário específico para avaliação da (Qualidade de Vida (QV) em pacientes com MPS, com ênfase

				brasileiras (Porto Alegre e Rio de Janeiro)		particular no uso do método Focus Group (FG).
E11	Grant et al [14]	2021	EEUU	Irmão e cuidadores	Quanti-quali. A pesquisa foi informada por uma antologia de histórias escritas por irmãos de pessoas com MPS (Grant, 2015). A pesquisa foi autoadministrada online usando REDCap.	Este estudo tem como objetivo abordar a lacuna de pesquisa em relação às experiências de irmãos de pacientes com MPS. Nossos resultados podem ajudar a orientar famílias, profissionais, e formuladores de políticas que procuram apoiar melhor os irmãos e capacitar para cumprirem seus papéis.

Fonte: autoria própria

5. RESULTADOS

Para melhor identificação e organização dos achados, foram selecionadas três categorias principais, considerando o problema delimitado, a saber: experiência da doença por familiares; experiência do tratamento e manejo da doença; impacto social sobre a família. Durante o processo de análise dos achados, categorias emergentes foram incorporadas e priorizadas sob a luz do objetivo desta SEQ. Ao final, foram elencados 14 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	Categorias
A1. A experiência da doença é descrita pelos familiares como pesada emocionalmente, marcada por incertezas e estresse psicológico, entre outros impactos na saúde mental. Pais relatam viver em constante preocupação, incapacidade de relaxar e necessidade de planejar sempre com antecedência, o que gera sentimentos variados e ambíguos: impotência, ansiedade, frustração, desolação, resignação, culpa e preocupação com o futuro de seus filhos. Irmãos sem a doença relatam sofrer forte impacto psicológico, associado	E2, E4, E6, E7, E8, E11	Preocupações menores (sendo E2 com preocupações moderadas, relacionadas à análise e discussão dos dados) – avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores – fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroboram com o achado, com variação da carga emocional em função do grau de gravidade do adoecimento	Preocupações menores - 6/11 dos estudos analisados corroboram explicitamente com o achado	Preocupações menores - apesar de não contemplar estudos no Brasil, os contextos são de vários países em três continentes	Confiança alta	Experiência da doença por familiares

a sentimentos variados e ambíguos: preocupação, incerteza, medo do futuro, angústia, resignação, sensação de isolamento e abandono, sendo a dificuldade de se concentrar na escola uma consequência citada.							
A2. Pais relatam exaustão física, inclusive privação de sono, necessidade de cuidado constante com os filhos com a forma severa da doença e dificuldade de se concentrar no trabalho.	E2, E5, E8	Preocupações menores (sendo E2 e E5 com preocupações moderadas relacionadas à análise dos dados) – avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores – fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroboram com o achado, com variação do impacto em função do grau de gravidade do adoecimento	Preocupações moderadas - 3/11 dos estudos analisados corroboram explicitamente com o achado	Preocupações moderadas – as pesquisas foram realizadas nos Estados Unidos e no Reino Unido	Confiança moderadas	Experiência da doença por familiares
A3. Pais de pacientes reportam dificuldade na obtenção do diagnóstico e descrevem sua jornada (itinerário terapêutico) como frustrante, longa e incerta.	E1, E6	Preocupações menores (sendo E1 com preocupações moderadas relacionadas à análise dos dados) – avaliação por meio do checklist	Preocupações menores – evidências dos estudos primários corroboram o achado, particularmente se tratando de uma	Preocupações moderadas - 2/11 dos estudos analisados corroboram explicitamente com o achado	Preocupações menores – as pesquisas foram realizadas no Brasil e na Irlanda	Confiança moderada	Experiência do tratamento/Manejo da doença

		CASP	patologia rara				
A4. Pais relatam que tratamento precoce com Terapia de Reposição Enzimática (TRE) traz benefícios significativos para a qualidade de vida da criança e da família e evita complicações futuras necessitando intervenções pesadas (por exemplo, cirurgia das vias aéreas na adolescência).	E5, E8	Preocupações menores (sendo E5 com preocupações moderadas relacionadas à paucidade de dados e superficialidade da análise) – avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações moderadas – os estudos têm resultados lacunares e complementares, um insistindo apenas nos efeitos negativos do diagnóstico e tratamento precoces	Preocupações moderadas - 2/11 dos estudos analisados corroboram com o achado, um estudo focando apenas em 2 pacientes da mesma família com MPS II	Preocupações menores – as pesquisas foram realizadas nos EUA e no Reino Unido	Confiança moderada	Experiência do tratamento/Manejo da doença
A5. Pais, pacientes e irmãos reportam experiências positivas em relação à TRE. Dizem trazer efeitos positivos na qualidade de vida (relacionada à saúde), propiciando melhoras tanto psicossociais quanto físicas, especialmente em termos de energia e mobilidade, assim como retardando a evolução da doença.	E5, E7, E8, E9	Preocupações menores (sendo E5 com preocupações moderadas relacionadas à paucidade de dados e superficialidade da análise) – avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações moderadas – Os estudos corroboram o achado, fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroborando os benefícios específicos	Preocupações menores - 4/11 dos estudos analisados corroboram com o achado	Preocupações menores – as pesquisas foram realizadas em quatro países e três continentes	Confiança moderada	Experiência do tratamento/Manejo da doença
A6. Os irmãos sem a doença assumem papel importante	E4, E11	Preocupações menores –	Preocupações moderadas – Os estudos corroboram	Preocupações moderadas - 2/11	Preocupações moderadas – as	Confiança baixa	Experiência do

no cuidado às crianças afetadas. Podem desenvolver competências específicas no apoio, no cuidado e na <i>advocacy</i> .		avaliação por meio do checklist CASP	o achado, fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroborando os benefícios específicos	dos estudos analisados corroboram com o achado	pesquisas foram realizadas no Reino Unido (dois estudos) e nos EUA		tratamento/Manejo da doença
A7. Pais relataram múltiplas falhas na organização dos cuidados no sistema de saúde: ausência de serviços especializados ou profissionais competentes, demora no acesso aos serviços, falta de colaboração intersetorial, falta de flexibilidade dos serviços, dificuldade na comunicação com os profissionais de saúde, entre outras.	E6, E7, E8	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores – os estudos corroboram o achado, as deficiências específicas dependendo do sistema de saúde vigente no país	Preocupações moderadas – 3/11 dos estudos analisados corroboram com o achado	Preocupações moderadas – as pesquisas foram realizadas em três países e dois continentes	Confiança baixa	Experiência do tratamento/Manejo da doença
A8. Pais relatam preferir o tratamento domiciliar ao hospitalar. Ressaltam que as injeções realizadas em casa proporcionam mais conforto, privacidade e flexibilidade nos horários, enquanto a vivência	E6, E7, E8	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas - avaliação por meio	Preocupações moderadas – Alguns dados não referem a experiência do tratamento domiciliar, apenas a	Preocupações moderadas – 3/11 dos estudos analisados corroboram com o achado	Preocupações moderadas – as pesquisas foram realizadas em três países e dois	Confiança moderada	Experiência do tratamento/Manejo da doença

do hospital é difícil, especialmente em razão da duração das internações e da falta de privacidade.		do checklist CASP	sua ausência		continentes		
A9. A doença tem grande impacto financeiro e profissional sobre a família. Relatos evocam os custos elevados de tratamentos e cuidados especializados, intervenções de apoio, terapias adicionais, equipamentos adaptados. Os pais sofrem consequências negativas no trabalho, limitações na disponibilidade resultando em mudanças como redução da carga horária, troca de identidade profissional ou até perda do emprego. Isto significa redução da renda e privações relativas ao lazer.	E2, E3, E7, E8	Preocupações menores (sendo E2 com preocupações moderadas relacionadas à análise e discussão dos dados) - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores - com variações, fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroboram com o achado	Preocupações menores - 4/11 dos estudos analisados corroboram com o achado	Preocupações menores - as pesquisas foram realizadas nos EUA (dois estudos), Canadá, Austrália e Reino Unido	Confiança alta	Impacto social sobre a família
A10 - Pais relatam impacto sobre as dinâmicas intrafamiliares: tensionamentos das relações conjugais e	E1, E3, E6, E7	Preocupações menores (sendo E1 com preocupações moderadas)	Preocupações menores - com pequenas variações, fragmentos de	Preocupações menores - 4/11 dos estudos analisados	Preocupações menores - as pesquisas foram realizadas no	Confiança alta	Impacto social sobre a família

preocupação de que os filhos sem a doença se sintam relegados.		relacionadas à análise) - avaliação por meio do checklist CASP	narrativas nos diferentes estudos citados corroboram com o achado	corroboram com o achado	Brasil, Reino Unido, EUA, Canadá, Irlanda e Austrália		
A11 – Doentes e familiares sofrem de estigmatização, reforçada pelo carácter raro e desconhecido da patologia e pelas características visíveis e imprevisíveis dos sintomas. Tal situação gera sentimentos de justiça e reações no sentido de defender o paciente quando maltratado ou de advogar a respeito da doença.	E2, E4, E6, E8	Preocupações menores (sendo E2 com preocupações moderadas relacionadas à análise e discussão dos dados) - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores – com pequenas variações, fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroboram com o achado	Preocupações menores – 4/11 dos estudos analisados corroboram com o achado	Preocupações menores – as pesquisas foram realizadas nos EUA, Reino Unido (dois estudos) e Irlanda	Confiança alta	Impacto social sobre a família
A12 – Irmãos sem a doença relatam experiência de limitação nas atividades sociais, se sentir negligenciados pelos pais e pelos profissionais e desejo de encontrar-se com pares para compartilhar experiências. O cuidado com o irmão com MPSII acarreta a não participação em atividades com amigos e familiares	E4, E6, E7, E11	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado – com pequenas variações, fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroboram com o achado	Preocupações moderadas em relação à adequação do achado - 2/10 estudos corroboram com narrativas explícitas para o achado	Preocupações menores em relação à relevância do achado – as pesquisas foram realizadas no Reino Unido, Irlanda, Austrália e EUA	Confiança alta	Impacto social sobre a família

gerando sentimentos de desapontamento e isolamento.							
A13 – Familiares de pacientes manifestam o desejo e a utilidade de comunicar-se com pares para compartilhar experiências. Grupos formais de irmãos de pacientes podem servir de grupo de apoio. Pais relataram a utilização de redes sociais como meio de atualização e socialização e que conversar com outras famílias vivenciando os mesmos problemas é benéfico, principalmente no início da jornada terapêutica.	E4, E6, E7, E11	Preocupações menores em relação às limitações metodológicas - avaliação por meio do checklist CASP	Preocupações menores em relação à coerência do achado – com pequenas variações, fragmentos de narrativas nos diferentes estudos citados corroboram com o achado	Preocupações menores em relação a adequação do achado – 4/11 dos estudos analisados corroboram com o achado	Preocupações menores em relação a relevância do achado – as pesquisas foram realizadas no Reino Unido, Irlanda, Austrália e EUA	Confiança alta	Experiência do tratamento/Manejo da doença
A14 – A equipe de enfermagem tem um papel importante no processo de educação e cuidado com o paciente e sua família	E1	Preocupações moderadas em relação às limitações metodológicas relacionadas à análise - avaliação por meio do	Preocupações menores – achado desenvolvido no estudo que o menciona	Preocupações maiores – 1/11 dos estudos analisados corroboram com o achado	Preocupações moderadas - o estudo foi realizado no Brasil	Confiança baixa	Experiência do tratamento/Manejo da doença

		checklist CASP					
--	--	----------------	--	--	--	--	--

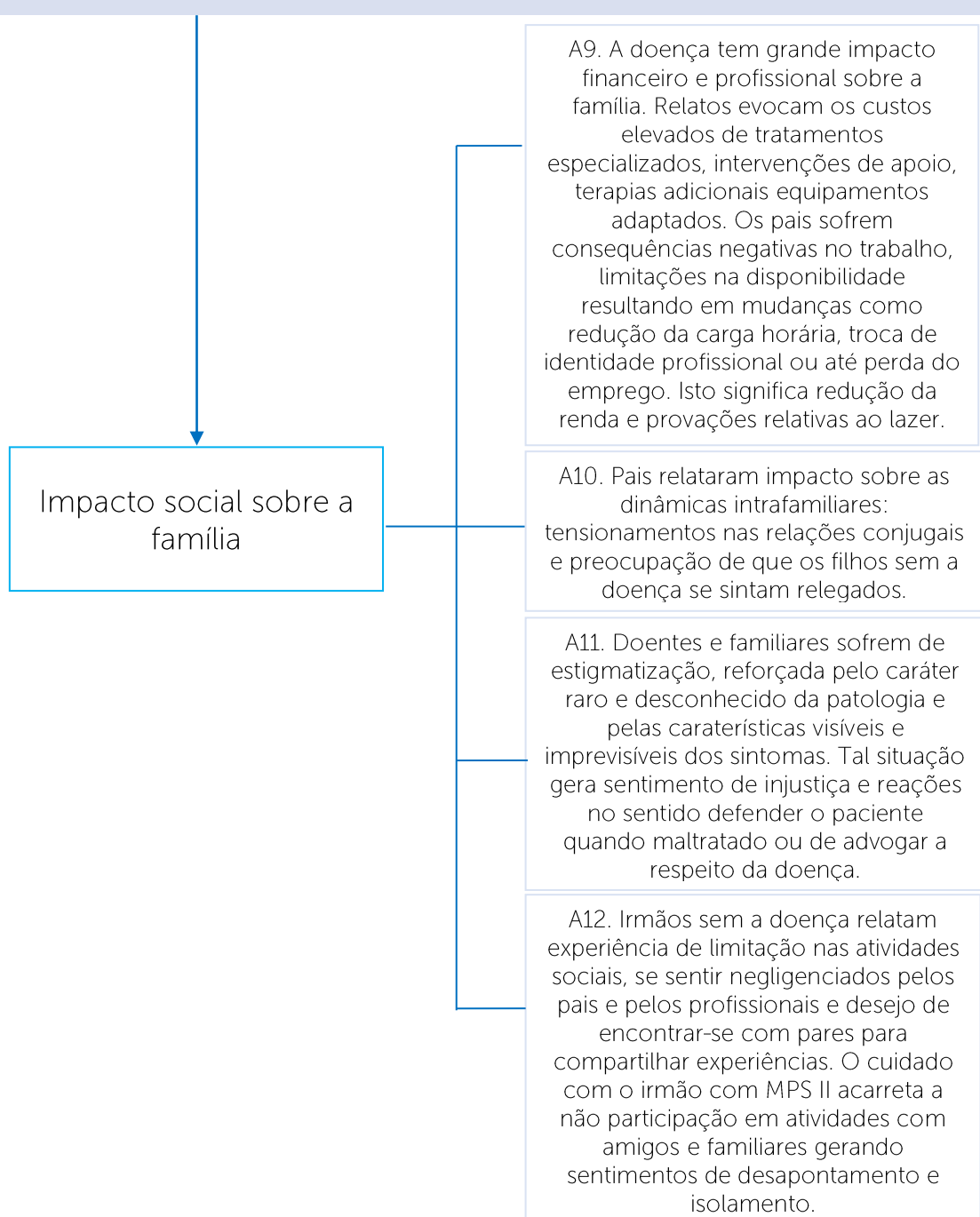
Fonte: autoria própria.

6. DISCUSSÃO

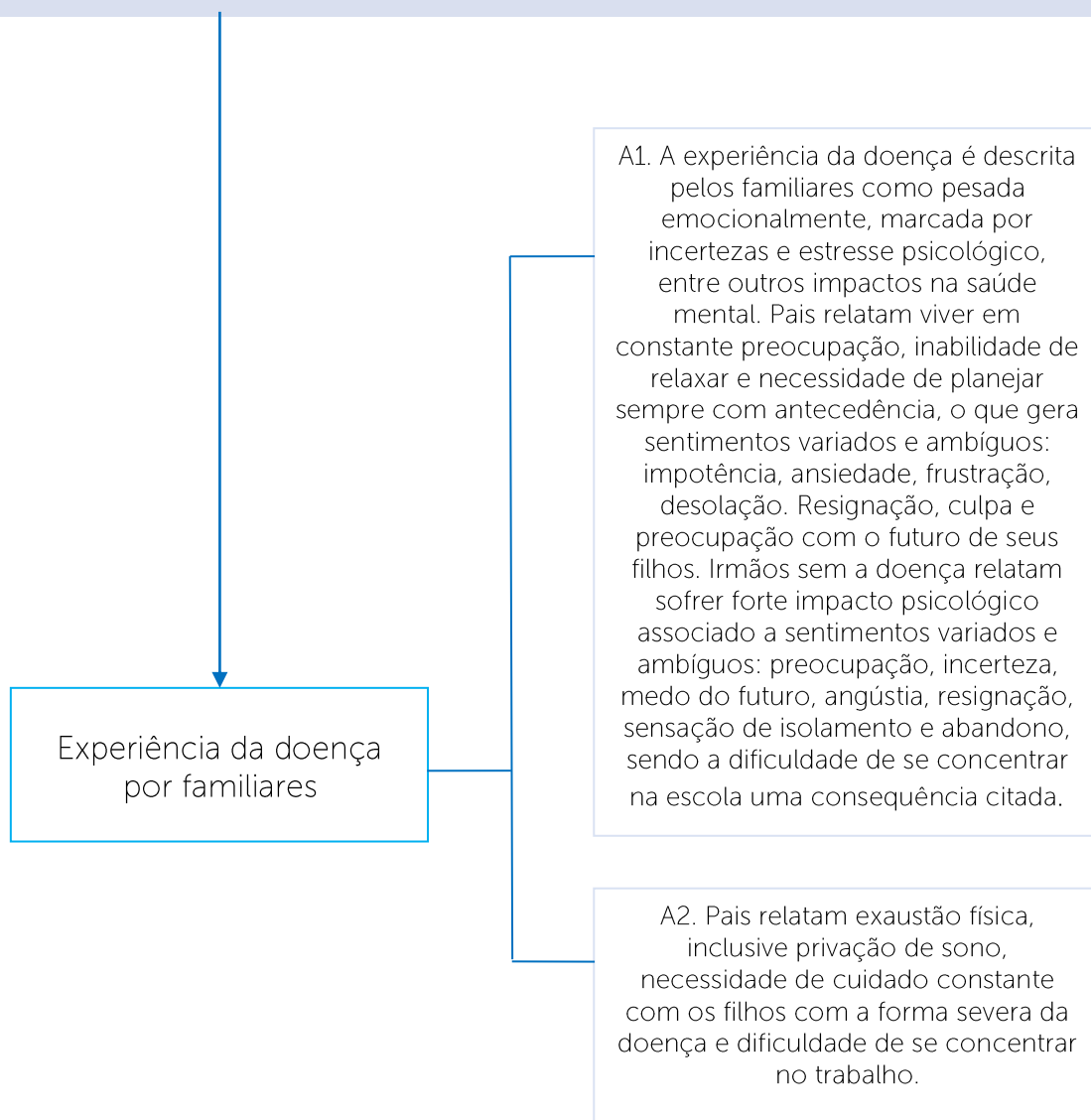
Os achados encontrados foram organizados em categorias analíticas, conforme demonstrado na Figura 2.

Figura 2 – Mapa temático dos achados derivados da SEQ.

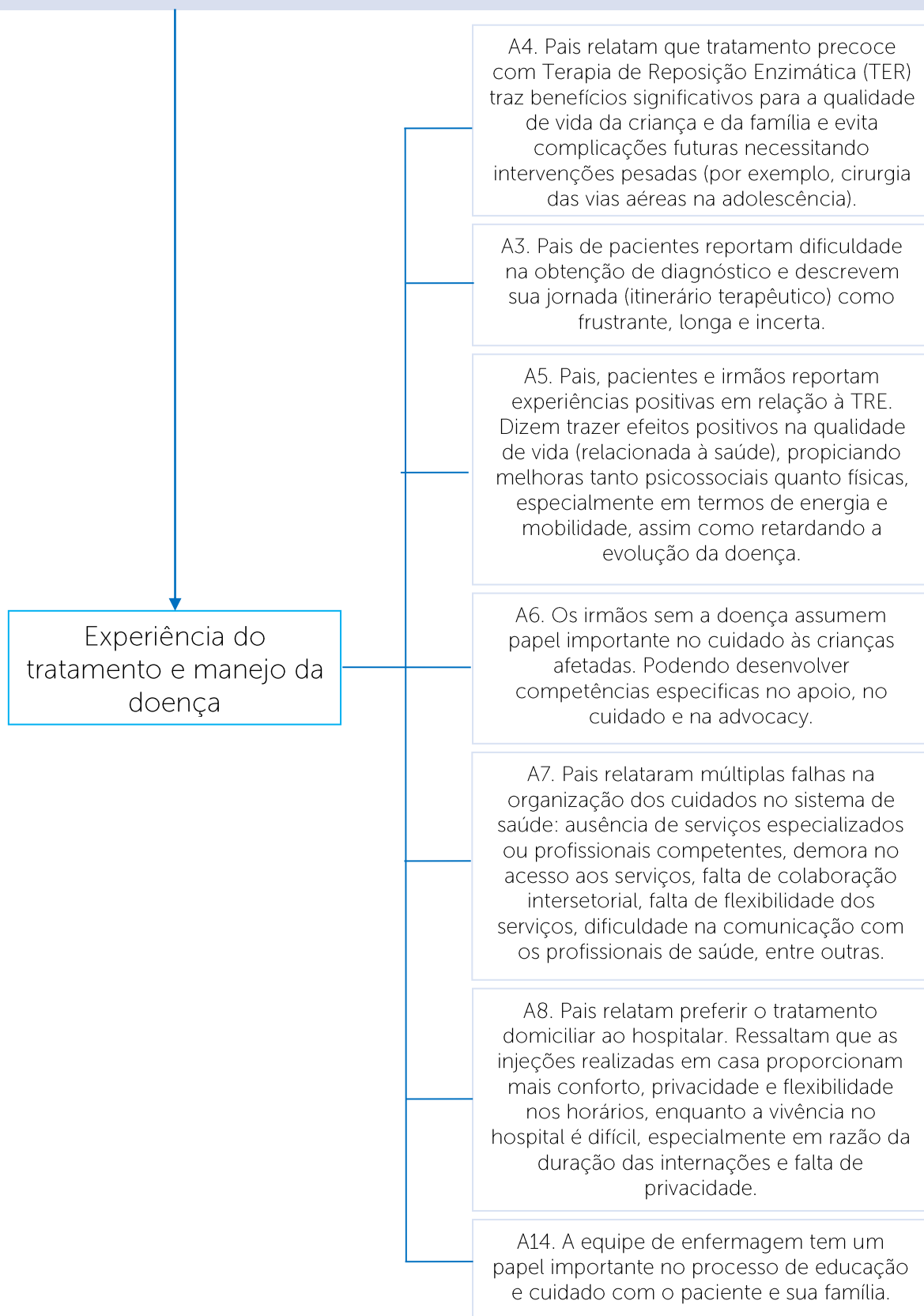
ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



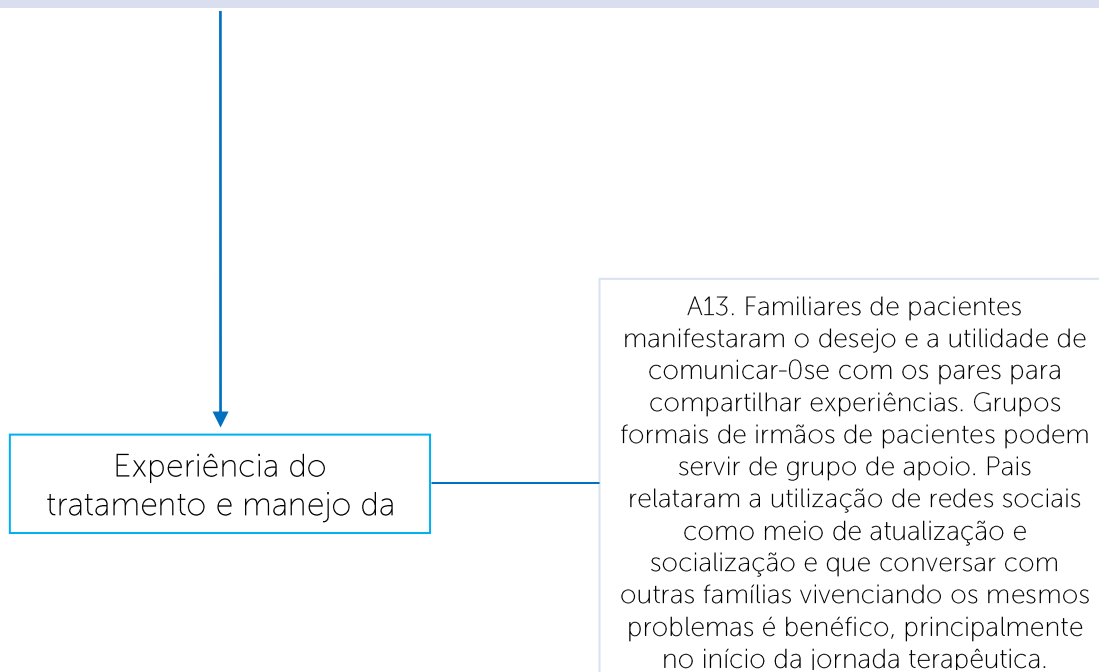
ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



ORGANIZAÇÃO DOS ACHADOS EM CATEGORIAS ANALÍTICAS



Fonte: autoria própria.

6.1 IMPACTO SOCIAL SOBRE A FAMÍLIA

A doença tem grande impacto financeiro sobre a família trazendo custos associados aos tratamentos, intervenções de apoio, terapias adicionais, tratamentos hospitalares devido a complicações médicas crônicas, além da necessidade de aquisição de equipamentos especializados para a assistência.

O esforço financeiro é substancial, devido ao acúmulo de custos de tratamentos, intervenções de apoio (por exemplo, análises linguística, ocupacional, física, comportamental aplicada), terapias adicionais (por exemplo, musicoterapia ou equoterapia), complicações médicas crônicas que requerem cuidados hospitalares, cuidados infantis especializados ou cuidados infantis para os [outros] irmãos, equipamentos e acomodações físicas para o cotidiano (por exemplo,

carrinhos de bebê especializados, cadeiras de alimentação, equipamentos de proteção e segurança). [E2] (Tradução livre)

Custos significativos associados a cuidados e modificações domésticas, incluindo o pagamento de: "pull-ups", "babá", "carrinho de bebê especial", "bicicleta para crianças com necessidades especiais", "nebulizador", "banheira expandida", "rampa", "remoção de carpete", "van especial com acesso para cadeira de rodas", "gás e hotel para consultas médicas". [E3] (Tradução livre)

A demanda de tempo para os múltiplos tratamentos também leva muitos pais a trabalharem em tempo parcial ou mesmo deixarem seus empregos, o que leva à redução da renda, mudança na identidade profissional e privação de atividades recreativas, educacionais ou de lazer.

O estresse profissional é uma preocupação séria e aumenta as dificuldades financeiras de muitas famílias. Alguns cuidadores deixam seus empregos devido à alta demanda de tempo de tratamentos múltiplos, bem como à natureza imprevisível da necessidade de intervenção médica urgente e cuidados prolongados para complicações somáticas. Essas perdas no emprego levam não apenas à redução da renda, mas também à mudança na identidade ou nos objetivos profissionais. Outros cuidadores relataram continuar a trabalhar em um ambiente profissional onde o estresse surge de ausências frequentes ou preocupação com o bem-estar de seus filhos enquanto eles estão longe de casa. [E2] (Tradução livre)

A análise dos dados demográficos coletados durante este estudo mostrou que cuidar de uma criança com MPS tem impacto no emprego dos pais para sete em cada dez pais, com uma resultante perda na renda da família. [E8] (Tradução livre)

"Eu mantive meio período porque tive que manter meio período; eu nunca conseguiria manter um emprego em tempo integral, mesmo que quisesse, e cumprir todos os compromissos". (Sandra, mãe de adolescente com MPSII). [E7] (Tradução livre)

Os pacientes e familiares deste estudo expressaram como acessam o tratamento em detrimento de outras atividades, como educação, emprego, recreação e viagens. Tais sacrifícios são uma fonte de frustração e

desapontamento, mas a “troca” é aceitável, pois os resultados do tratamento são muito superiores às recompensas obtidas em outras atividades. [E8] (Tradução livre)

Entre as importantes consequências sociais da MPS II estão a estigmatização e o preconceito sofrido pelas crianças e familiares, o que foi apontado em vários estudos. Irmãos das crianças com MPSII relataram atitudes preconceituosas e até insultos por parte de colegas.

Crianças descreveram experimentar ou testemunhar atitudes negativas em relação ao irmão doente. Durante as entrevistas, os irmãos expressaram o desejo de que as pessoas fossem mais receptivas e tolerantes. [E4] (Tradução livre)

Irmão: “Então, alguns deles apenas zombam dele insultam e bem ‘Você tem um irmão deficiente, ha, ha, ha’.”

Entrevistador: “E o que os professores falam sobre isso?” Irmão: “Eles não fazem nada a respeito”.

Irmão 1: “[Nome do colega de escola] ... está na minha turma e sempre ri quando [irmã] entra na nossa classe e ele diz ‘eu odeio sua irmã’.” [E4] (Tradução livre)

Pais relatam o incômodo com a reação das pessoas de não aceitação das diferenças, o que os leva a evitar frequentar lugares públicos com as crianças. O desconhecimento das pessoas sobre a doença e a incompreensão sobre os comportamentos ou reações das crianças com MPS II levam muitas vezes ao julgamento dos pais, o que é vivenciado por eles como uma injustiça.

Os pais deste estudo falaram sobre o medo da visibilidade da MPS e como as características clínicas que não eram óbvias no nascimento gradualmente se tornaram proeminentes à medida que envelhecem. [E6]. (Tradução livre)

O estigma de uma condição rara: “os traços se destacam”; “não queremos que ele seja tratado de forma diferente” [E6]. (Tradução livre)

Os pais deste 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. [E6]. (Tradução livre)

Mãe de Gerhard (MPS II severo, 14 anos): "As pessoas não gostam de diferenças. Eles estão olhando e apontando, e estão rindo; e para eu ir ao parque, sair depois da escola, eu não consegui. Eu realmente não consegui porque todo mundo estava olhando, e as crianças estavam olhando, é, olhe, olhe, ele é tão grande..." [E8] (Tradução livre)

O estresse psicológico também surge da má interpretação dos comportamentos de seus filhos pelos outros, e essas ocasiões são frequentes. Por exemplo, outros podem assumir que a criança afetada é agressiva, cruel ou imprudente devido a comportamentos que são, na verdade, busca sensorial, impulsiva, ou tentativas de interação social. Outros podem criticar a parentalidade insuficiente como a causa dos comportamentos. Os cuidadores muitas vezes se sentem na posição de defender, explicar e advogar a esse respeito; no entanto, ocorre com tanta frequência que alguns cuidadores relataram desistir e ignorar outros que não entendem, pois parece tanto desanimador quanto injusto. [E2] (Tradução livre)

Além do estigma e do preconceito, outros fatores contribuem para a limitação das atividades sociais da família. Pais relatam que as interações sociais tendem a se limitar aos profissionais de saúde. Irmãos de pacientes relatam que o cuidado com o irmão com MPS II por vezes acarreta a não participação em atividades com amigos e familiares, gerando sentimentos de desapontamento e isolamento.

Sensação de isolamento devido a interações sociais limitadas. As interações sociais são limitadas a enfermeiras ou terapeutas domiciliares. Sensação de estar confinado em casa porque a criança não lida bem com estar fora de casa [E3]. (Tradução livre)

[Irmãos] também experimentaram limitações nas atividades sociais como resultado da condição de seu irmão; isso foi descrito com aceitação e tristeza. [E4] (Tradução livre)

Alguns irmãos mencionaram que as frequentes responsabilidades de cuidado os levaram a perder atividades sociais com amigos e familiares, resultando em sentimentos de decepção e isolamento. Como um irmão de 58 anos compartilhou: "Foi difícil encontrar tempo para sair. Eu sempre tinha que ficar em casa e trocar fraldas ou lençóis e alimentar meu irmão". [E11] (Tradução livre)

A doença também tem grande impacto sobre as dinâmicas intrafamiliares. Pais relataram preocupação de que os filhos sem a doença se sintam deixados de lado e tensão na relação com o cônjuge.

Alguns pais expressaram preocupação sobre como as crianças sem o DDL podem se sentir excluídas, relatando questões que surgiram no passado, mas no geral sentiram-se hábeis em lidar com os sentimentos dos irmãos não afetados em relação a serem "deixados de lado". [E7] (Tradução livre)

Famílias neste estudo relataram que seus relacionamentos conjugais se tornaram marcadamente tensos. [E6] (Tradução livre)

Não é capaz de passar tanto tempo com o cônjuge. O comportamento da criança impacta negativamente as relações entre os pais. O comportamento da criança pressiona o relacionamento conjugal/romântico e limita as oportunidades de sair a dois. [E3] (Tradução livre)

6.2 EXPERIÊNCIA DA DOENÇA POR FAMILIARES

A experiência da doença é descrita pelos familiares como pesada emocionalmente, marcada por incertezas, confusão, sentimento de frustração e estresse psicológico, entre outros impactos na saúde mental. Diversos estudos apontam para o impacto negativo que a doença tem para a saúde psíquica e física dos familiares e também das crianças afetadas.

A experiência de viver com a MPS despertou fortes emoções nessas famílias, que descreveram a vida como marcada por momentos de incerteza e ambiguidade. Frequentemente, eles descreveram sua experiência emocional de viver com MPS como ficar chateados, confusos, frustrados e devastados. Alguns participantes descreveram sua vida como uma montanha-russa e a convivência com a MPS como uma batalha constante. [E6] (Tradução livre)

As famílias descreveram sua experiência de preocupação impotente e interminável sobre o prognóstico de seu filho e a natureza progressiva da condição [E6] (Tradução livre)

Um caminho difícil pela frente: As famílias expressaram suas emoções poderosas nos diferentes estágios da doença de seus filhos quando descobriram que a MPS é uma condição progressiva que limita a vida, sem opções de tratamento curativo disponíveis naquele momento. [E6] (Tradução livre)

Foi uma época horrível, devo dizer, horrível porque quando descobrimos, não havia cura, não havia tratamento, então estávamos em terra de ninguém. [E6] (Tradução livre)

Estresse psicológico significativo decorre da dificuldade em gerenciar ou suavizar desafios emocionais e comportamentais. [E2] (Tradução livre).

A preocupação com o irmão ou irmã permeia a vida dos irmãos. Os irmãos descreveram dificuldades em se concentrar na escola como consequência da preocupação. [E4] (Tradução livre)

Os pais relataram preocupação com o futuro dos filhos, incerteza, confusão, frustração, impotência, desolação, resignação e sensação de culpa.

Pais descreveram sua experiência de viver com uma doença genética rara em termos de devastação, culpa e preocupação em relação à capacidade de seu filho de se envolver totalmente na vida. [...] Eles descreveram isso em termos como “o mundo deles desabando”, “sentindo-se culpado” e “sentindo pena dele” pelas perdas [E6] (Tradução livre)

O futuro é desconhecido porque toda vez que a gente vai no médico, como hoje eu vou no neurologista com meu filho, você fica preocupada toda vez que vai no médico porque você não sabe o que vai encontrar ou não encontrar. [E6] (Tradução livre)

Foi uma época horrível, devo dizer, horrível porque quando descobrimos, não havia cura, não havia tratamento, então estávamos em terra de ninguém [E6]. (Tradução livre)

Os pais também expressaram sentimentos de desamparo e frustração quando não podiam ajudar a aliviar a dor e tiveram que assistir seu filho chorando. Os pais de Gerhard [MPS grave II, 14 anos], “Não é apenas a respiração; ele tem muitas dores à noite nas articulações. Isso afeta a qualidade de vida dele. E nós tentamos tratá-lo com muitas drogas, incluindo maconha, mas nada funciona. Ele grita a noite toda. Ele está sofrendo e chorando, não sabemos o que fazer; na maioria das vezes não sabemos o que o está machucando. E ele está olhando para nós, no meio da noite, e chorando. É muito difícil” [E8]. (Tradução livre)

Os pais mencionaram também que os filhos afetados pela doença experimentam sentimentos de preocupação, estresse psicológico e ansiedade, seja na infância, seja depois dela.

Eles estão se tornando adolescentes e jovens adultos com ansiedade sobre sua aparência física, internações hospitalares, integração social, independência e sua capacidade de manter o futuro emprego e ter uma vida adulta normal [E8]. (Tradução livre)

O cuidado com o paciente, intensificado quando se trata da forma severa da doença, é constante. Isto ocasiona privação de sono, exaustão física e emocional dos cuidadores e dificuldade de concentração no trabalho.

O sono interrompido é desgastante para os cuidadores que relataram que eles não têm escolha a não ser “atravessar” o dia. O sono reduzido tem os efeitos negativos esperados no funcionamento de seus filhos (ou seja, pior atenção, mais desafios emocionais e comportamentais, mais dificuldade na aprendizagem), o que se traduz em mais estresse e complicações no apoio a seus filhos. [E2] (Tradução livre)

[...] cuidar de uma criança com deficiência física e intelectual pode ter um impacto negativo na qualidade de vida dos próprios pais, com muitos descrevendo exaustão emocional e física. [E8] (Tradução livre)

Aqueles cujos filhos tinham necessidades complexas ou exigiam cuidados durante a noite, descreveram privação crônica de sono e exaustão mental. Eles também acharam cansativo se concentrar no trabalho durante o dia. [E8] (Tradução livre)

Pais afirmaram que os filhos com a forma grave da doença podem ser fisicamente dependentes deles, necessitando de apoio constante. [E8]
(Tradução livre)

Eles também acharam cansativo se concentrar no trabalho durante o dia. [E8]
(Tradução livre)

No contexto familiar, em determinados casos, os irmãos não atingidos pela patologia também exercem papel importante no cuidado às crianças afetadas, a ponto de poder desenvolver competências específicas no apoio, no cuidado e proteção.

Os irmãos geralmente assumem papéis importantes para seus irmãos e irmãs com MPS, descrevendo-se como cuidadores, advogados e protetores em todas as idades. Uma irmã de 33 anos explicou: “O relacionamento com um irmão com MPS pode se tornar algo como um relacionamento híbrido pai/irmão. Você ajuda a cuidar deles durante toda a vida deles e se preocupa com eles de uma maneira diferente do que os amigos descrevem como se preocupam com irmãos neurotípicos (é mais como os amigos descrevem a preocupação com seus filhos)”. [E11] (Tradução livre)

Os irmãos sem a doença relataram sofrer forte impacto psicológico, associado a sentimentos variados e ambíguos: preocupação, incerteza, medo do futuro, angústia, resignação, sensação de isolamento e abandono, além de dificuldade de se concentrar na escola.

A preocupação com o irmão ou irmã permeia a vida dos irmãos. Os irmãos relataram dificuldades em concentração na escola por causa da preocupação. [E4] (Tradução livre)

Muitos irmãos descreveram cuidar como gastando um tempo considerável e fisicamente e emocionalmente desafiante. [E11] (Tradução livre)

6.3 EXPERIÊNCIA DO TRATAMENTO E MANEJO DA DOENÇA

Pais de pacientes reportaram dificuldade na obtenção do diagnóstico e descreveram sua jornada como frustrante, longa e incerta. Em um dos

estudos, aponta-se o desconhecimento dos médicos sobre a doença e a inadequação na forma de comunicação do diagnóstico feita por telefone.

A maioria dos pais neste estudo expressou dificuldade em obter um diagnóstico para a condição de seu filho e descreveu sua jornada como longa e incerta. [E6] (Tradução livre)

Levei na neuropediatra por causa do comportamento dele, da rigidez na musculatura e de uns problemas na pele parecendo escama. Ela ficou na dúvida e me encaminhou pra cá, foi aí que descobri a doença. [E1]

A gente levou pensando que era uma coisa, chegou lá era outra, era a síndrome de Hunter. Já tínhamos levado em vários médicos, mas nenhum sabia o que era. Foi uma surpresa a gente ficou sem querer acreditar até sair os resultados dos exames que demoram até seis meses. [E1]

A maioria das famílias falou sobre sua insatisfação com a forma como o diagnóstico de MPS foi divulgado por telefone. [E6] (Tradução livre)

Pelo telefone foi horrível porque eu não tinha apoio perto de mim, 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 tinha já ouvido falar antes. Parecia grande, soava sério e era apenas uma maneira horrível de ser contada. Automaticamente eu disse, 'tenho que fazer meu marido ligar para você'. Porque eu não conseguia entender, mesmo não sabendo o que significava, sabia que não significava algo bom. [E6] (Tradução livre)

Também destacam o impacto que tem o tratamento precoce com TRE na qualidade de vida da criança e da família. De acordo com os achados, este tratamento evita complicações futuras e intervenções pesadas, como, por exemplo, cirurgia das vias aéreas na adolescência [E5, E8].

A partir das entrevistas, parece que em crianças com não-Hurlers, um diagnóstico tardio (> 5 anos de idade) é um preditor negativo e nessas crianças a melhora precoce com TRE não é sustentada. Eles continuam a sofrer com doença progressiva, exigindo um procedimento cirúrgico de

adenotonsilectomia no início da adolescência, para produzir uma melhora nos sintomas. [E8] (Tradução livre)

Os familiares dos pacientes também relataram múltiplas falhas na organização dos cuidados no sistema de saúde: ausência de serviços ou profissionais especializados, demora no acesso ao tratamento, falta de colaboração, falta de flexibilidade dos serviços, incertezas sobre a disponibilidade e/ou gratuidade dos serviços e dificuldade na comunicação com os profissionais de saúde. Junto a essas críticas, se articulam necessidades e preferências.

As famílias [...] sentiram que o conhecimento dos profissionais de saúde sobre a MPS pode ser limitado devido à raridade da doença. Eles recomendaram ter um espaço dedicado, como um centro de excelência em doenças raras, para facilitar a educação, o treinamento e a pesquisa e expandir o conhecimento e a prática nessa área. [E6]. (Tradução livre)

As famílias relataram que se sentiam vulneráveis devido ao fato de que a colaboração e a comunicação entre os profissionais de saúde muitas vezes são fragmentadas e insatisfatórias. Eles expressaram descrença e frustração em relação aos sistemas de saúde e sentiram que esses sistemas tinham pouca compreensão dos desafios que os pais de crianças com MPS vivenciam em sua vida cotidiana. [E6] (Tradução livre)

O tratamento hospitalar, caracterizado por internações longas, exposição do doente e falta de privacidade, é vivenciado pelos familiares como uma realidade difícil. Por isso, preferem o tratamento domiciliar, especialmente para as injeções de TRE, já que lhes proporcionaria mais conforto, privacidade e flexibilidade nos horários. [E6, E7]

Hospital vs. Casa: O conceito de espaço no hospital versus espaço em casa foi um fator marcante na experiência vivida pelos pais deste estudo. Ao contrário dos pais de uma criança com uma doença temporária, como a gripe, os pais de crianças com MPS precisam se adaptar ao fato de que sua doença é crônica e pode piorar. Essas crianças e suas famílias passam períodos significativos de tempo no hospital. [...] As famílias descreveram o hospital como um espaço aberto que as fez se sentirem expostas à realidade de ter um filho com MPS. [E6] (Tradução livre)

Os pais das crianças que recebem tratamento domiciliar expressaram satisfação com a mudança da ERT hospitalar semanal para o tratamento domiciliar. [...] As famílias falaram sobre sua experiência do lar como um espaço de conforto ou contentamento. Quando falaram sobre sua casa, descreveram sentimentos de segurança e proteção. [E6] (Tradução livre)

Os participantes explicaram que foram capazes de aceitar a intensidade das infusões regulares e as restrições que a DDL impôs em suas vidas, embora admitissem achar isso desafiador. Conforme observado pelos pais, o tempo gasto em consultas hospitalares e os efeitos colaterais negativos ocasionais fazem com que os jovens se sintam “fartos”. Foi descrita uma sensação de “perder” a escola, o emprego, as viagens e as atividades recreativas devido ao tratamento, bem como aos sintomas da DDL [...] [E7] (Tradução livre)

Você está em sua casa e faz suas próprias coisas e continua se precisar. Você não fica esperando no hospital o dia todo; você pode estar lá preparando o jantar ou fazendo as tarefas domésticas e outras coisas. E ele fica mais tranquilo em casa porque os amigos dele podem ligar e isso, agora que estão nas férias de verão podem brincar fora e tal. [E6] (Tradução livre)

Os familiares salientaram a importância da equipe de enfermagem no processo do cuidado integral de pacientes e familiares com doenças raras (na educação dos familiares e do paciente sobre as melhores formas de sobrevivência e explicações sobre a patologia etc.).

[...] Cuidado delas é muito bom, elas não saem um momento de perto dele, tem muito cuidado. [E1]

[...] A enfermeira tem uma contribuição muito grande, sem ela era impossível porque a médica tá lá só pra examinar e a enfermeira tá diretamente. No começo a enfermeira deu toda a explicação porque a gente entrou em desespero, aí ela nos acalmou, explicou tudo e nos direcionou. [E1]

[...] Me orientou sobre os cuidados, me amparou... eu sempre a procuro quando tenho alguma dúvida e ela me atende a qualquer hora. São fundamentais nesse processo, as vezes eu vejo que elas sentem a dor do meu filho [...]. [E1]

A necessidade de se encontrar com pessoas que estejam passando pela mesma situação para compartilhar experiências foi destacada como positiva e necessária. Muitos pais relataram ter utilizado as redes sociais como meio de atualização e socialização. Conversar com outras famílias que estejam vivenciando os mesmos problemas tem efeitos benéficos, principalmente no início do itinerário terapêutico. E os grupos de apoio formais e informais de irmãos foram considerados como um dispositivo de apoio muito adequado.

Alguns dos pais deste inquérito utilizam o Facebook como meio de comunicação e atualização, e consideram-no muito benéfico para o networking e apoio a outras famílias com uma condição rara semelhante à MPS. [E6] (Tradução livre)

Embora desempenhem papéis importantes, muitos irmãos se sentem negligenciados pelos pais e profissionais e desejam que outros os reconheçam e apoiem. Uma irmã de 23 anos disse: “Gostaria que as pessoas olhassem mais para mim. As pessoas costumam dizer que se sentem mal pelos pais, mas nunca perguntam como nós, irmãos, estamos lidando com as coisas.” [...] Uma irmã de 25 anos explicou: “Seria bom ter recursos para reunir os irmãos e conversar uns com os outros. Com a MPS sendo tão rara, às vezes você sente que está nessa jornada sozinho”. [E11] (Tradução livre)

7. CONSIDERAÇÕES

Os estudos sobre a experiência de quem vive ou convive com a mucopolissacaridose do tipo II (MPS II) 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, econômicos e sociais importantes não apenas para o paciente, mas também para familiares. Os estudos qualitativos focam na experiência dos familiares, especialmente os pais, com raros relatos dos próprios pacientes. No que se refere às percepções sobre o tratamento da MPS II, destaca-se que os recursos terapêuticos disponíveis não se mostram suficientes para impedir a progressão da doença e o controle da dor. Apenas a TRE é mencionada nos estudos como tendo algum grau de êxito, sendo notável a ausência de experiência em relação ao Transplante de Células-Tronco Hematopoiéticas (TCTH).

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 II.

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

- Importância do apoio integral psicológico e social para os familiares, com especial atenção para pais e irmãos não acometidos pela doença, por conta do significativo impacto físico e na saúde mental das famílias afetadas.
- Necessidade de organização da rede de serviços que contribua para o diagnóstico precoce e o acesso adequado ao tratamento para a MPS II.

- Necessidade de educação permanente dos profissionais de saúde para o acolhimento sensível e a comunicação adequada do diagnóstico e demais informações sobre a doença para pacientes e familiares.
- Necessidade de criar espaços de convivência entre pares, como grupos de pacientes, bem como grupos de familiares, para compartilhamento de informações e experiências relacionadas à MPS II e construção de estratégias funcionais de enfrentamento.
- Importância de fortalecer os serviços especializados com oferta de uma atenção integral ao paciente com MPS II, com garantia de atendimento por equipes multidisciplinares; destacando o papel da equipe de enfermagem no processo de educação e cuidado com o paciente e sua família.
- Fomento ao tratamento domiciliar, especificamente às injeções de TRE, sempre que oportuno e adequado.
- Necessidade de intervenções intersetoriais que apoiem os pais de crianças com MPSII, especialmente no campo da assistência social, considerando o impacto financeiro e profissional da doença.
- Acesso facilitado a tecnologias e dispositivos que atendam às limitações e necessidades dos pacientes em decorrência da MPS II e que contribuam para o desenvolvimento de atividades da vida cotidiana.
- Estímulo ao desenvolvimento de estratégias anticapacitistas para combater práticas discriminatórias e estigmatizantes, a exemplo de ações de sensibilização sobre doenças raras, e especificamente sobre MPS, no contexto escolar.

Por fim, frisa-se 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 estudos encontrados não abordam especificamente a MPS II, envolvendo diferentes tipos de mucopolissacaridose. Ademais, apenas dois dos onze estudos referiam à realidade do 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 Apprais Ski 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 symptoms 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.