



UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE SAÚDE COLETIVA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM SAÚDE COLETIVA

CAMILLE FERREIRA SOUTO MOURÃO BONFIM

**QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM ATAXIA
ESPINOCEREBELAR TIPO 7**

Brasília - DF

2020

CAMILLE FERREIRA SOUTO MOURÃO BONFIM

**QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM ATAXIA
ESPINOCEREBELAR**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado como
requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em
Saúde Coletiva

Professor Orientador: Doutor Natan Monsores de Sá

Brasília – DF

Ano 2020

CAMILLE FEIRRA SOUTO MOURAO BONFIM

QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM ATAXIA
ESPINOCEREBELAR

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado como
requisito parcial para obtenção do título de Bacharel
em Saúde Coletiva.

BANCA EXAMINADORA

Dr. Natan Monsores de Sá

Titulação, Nome completo
Orientador(a)

Doutoranda Daniela Amado Rabelo

Titulação, Nome completo
Membro

Doutoranda Raylla Albuquerque

Titulação, Nome completo
Membro

Aprovado em:

Brasília 17 de dezembro de 2020

QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 7

QUALITY OF LIFE OF PEOPLE WITH SPINOCEREBELLAR ATAXY TYPE 7

CALIDAD DE VIDA DE PERSONAS CON ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 7

Camille Ferreira Souto Mourão Bonfim¹, Edmar Ferreira Bonfim², Eduardo Paula Rodrigues², Daniela Amado Rabelo³, Raylla Albuquerque⁴, Tiago Felix Marques⁵, Natan Monsores⁶

1. Sanitarista, Bacharel, Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brasil

2. Membro de associação de pacientes, Associação Beneficente aos Portadores de Ataxia (ABPAT), Brasília, DF, Brasil

3. Comunicóloga e Farmacêutica, Doutoranda, Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brasil

4. Enfermeira, Doutoranda, Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brasil

5. Educador Físico, Doutorando, Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brasil

6. Biólogo, Doutor, Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brasil

RESUMO

Realizamos uma descrição inicial do que significa viver com SCA7 no Brasil, de forma a identificar quais são as principais carências, necessidades e vulnerabilidades dessas pessoas, principalmente em relação ao acesso a cuidados de saúde e ao suporte psicossocial. Método: A pesquisa foi realizada em duas etapas: (a) revisão narrativa de literatura para estabelecimento de *knowledge gap*; (b) entrevistas semiestruturadas direcionadas para a pessoa com ataxia e seu cuidador. Resultados: Foram entrevistadas cinco pessoas com SCA7 e 03 cuidadores. Identificou-se a origem familiar da doença; a relação do doente com cuidador e familiares; impactos psicossociais/econômicos e busca por melhores condições de vida e de atendimento nos serviços de saúde. Todos entrevistados relataram inadequações no atendimento em saúde, decorrentes do desconhecimento da doença. Conclusão: Identificamos lacunas para o adequado suporte das famílias com SCA7: faltam políticas públicas de apoio para as cuidadoras familiares. Contudo, as s associações de pacientes ou as organizações familiares se apresentam para suprir as lacunas em serviços estruturados e fornecidos pelo Estado.

Unitermos. Doenças Raras; Ataxia Espinocerebelar tipo 7; qualidade de vida; pesquisa qualitativa

Abstract

We made an initial description of what it means to live with SCA7 in Brazil, in order to identify what are the main needs, needs and vulnerabilities of these people, especially in relation to access to health care and psychosocial support. Method: The research was carried out in two stages: (a) narrative literature review to establish the knowledge gap; (b) semi-structured interviews directed to the person with ataxia and their caregiver. Results: Five people with SCA7 and three caregivers were interviewed. The family origin of the disease was identified; the patient's relationship with caregiver and family members; psychosocial / economic impacts and search for better living conditions and care in health services. All interviewees reported inadequacies in health care, due to the lack of knowledge about the disease. Conclusion: We identified gaps for the adequate support of families with SCA7: there is a lack of public support policies for family caregivers. However, patient associations or family organizations come forward to fill the gaps in structured and state-provided services.

Keywords. Rare diseases; Spinocerebellar ataxia type 7; quality of life; qualitative research

Resumen

Realizamos una descripción inicial de lo que significa vivir con SCA7 en Brasil, con el fin de identificar cuáles son las principales necesidades, necesidades y vulnerabilidades de estas personas, especialmente en relación al acceso a la atención de salud y apoyo psicosocial. Método: La investigación se llevó a cabo en dos etapas: (a) revisión de la literatura narrativa para establecer la brecha de conocimiento; (b) entrevistas semiestructuradas dirigidas a la persona con ataxia y su cuidador. Resultados: Se entrevistó a cinco personas con SCA7 y 03 cuidadores. Se identificó el origen familiar de la enfermedad; la relación del paciente con el cuidador y los miembros de la familia; impactos psicosociales / económicos y búsqueda de mejores condiciones de vida y atención en los servicios de salud. Todos los encuestados informaron deficiencias en la atención de la salud, debido a la falta de conocimiento sobre la enfermedad. Conclusión: Identificamos brechas para el apoyo adecuado de las familias con SCA7: hay una falta de políticas públicas de apoyo a los cuidadores familiares. Sin embargo, las asociaciones de pacientes u organizaciones de familias se adelantan para llenar los vacíos en los servicios estructurados y proporcionados por el estado.

Palabras clave. Enfermedades raras; Ataxia espinocerebelosa tipo 7; calidad de vida; investigación cualitativa

Trabalho realizado no Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília, Brasília-DF, Brasil

Endereço para correspondência: Prof. Dr. Natan Monsores, monsores@unb.br, Observatório de Doenças Raras, Sala AC 111, Faculdade de Ciências da Saúde, Campus Universitário Darcy Ribeiro, Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brasil, CEP 70910-900

Recebido em:

Aceito em:

Conflito de interesse: Não há conflitos de interesses.

INTRODUÇÃO

As ataxias espinocerebelares (SCA) correspondem a um grupo de doenças neurogenéticas com, pelo menos, 40 variantes genéticas descritas. Os dados epidemiológicos disponíveis limitam-se aos indivíduos e famílias diagnosticadas, não havendo formas de rastreio na população¹.

O termo ataxia se refere, inicialmente, a um achado clínico ou sinal, que é a perda de coordenação dos movimentos musculares voluntários². A sua causa mais frequente é a perda da função do cerebelo ou a disfunção em vias nervosas. Enquanto sintoma, sabe-se que muitas condições médicas ou neurológicas podem causar ataxia, o que implica em classificá-la em duas categorias: as ataxias esporádicas (relacionadas, por exemplo, com câncer, alcoolismo crônico e hipovitaminoses) e as ataxias hereditárias³.

A classificação das ataxias hereditárias se baseia em suas formas de herança (dominantes e recessivas) e em alterações em genes específicos ou *locus* (Ex. SCA1, SCA2, etc.)⁴. No Brasil, as formas mais frequentes de SCA são a 1, 2, 3, 6, 7 e 17^{3,4}.

A SCA7 é uma condição genética rara, de herança autossômica, de início tardio e lenta progressão. Tem sido relacionada com uma mutação no cromossomo 3p12-p21.1 entre os marcadores D3S1300 e D3S1285⁵. Essa mutação resulta de uma expansão repetitiva e instável do trinucleotídeo CAG (*CAG repeat expansion*), que gera um intervalo de poliglutaminas, dentro da região codificadora do gene. Na SCA7 isso afeta o gene *ATXN7* (Ataxina 7) localizado no cromossomo 3 (3p14.1).

A proteína SCA7 não tem função conhecida⁶. Estudos clínicos têm apontado variações nos fenômenos de antecipação e penetrância, isto é, os sintomas da doença tendem a se apresentar um pouco mais cedo do que em outras ataxias, a depender do número de repetições².

As pessoas afetadas possuem um alelo com 36 a 460 repetições CAG (um alelo de penetrância completa)⁷, é entendida como uma doença de poliglutaminas (poliQ). Numa perspectiva orgânica, estas alterações modificam o funcionamento de células do cerebelo, da medula espinhal e da retina^{8,9}.

Geralmente, os sintomas da SCA7 surgem no início da vida adulta, em torno dos 20 a 30 anos, porém, têm surgido casos precoces, relacionados aos mecanismos de herança da doença¹⁰, o que obriga o adolescente afetado a enfrentar a possibilidade de adoecimento grave, e a adotar mudanças de hábito e de estilo de vida para se preparar para os efeitos da doença.

Apesar de não ser tão frequente no Brasil³, a SCA7 tem sido estudada à partir, predominantemente, de pessoas de uma mesma família de origem cearense que hoje conta com 55 pessoas e está espalhada por vários estados brasileiros^{11,12}. Linhares e colaboradores¹² avaliaram, retrospectivamente, a árvore genealógica desta família num intervalo de 320 anos, contando um total de 118 afetados em 577 pessoas. Mas já há relatos de ocorrências da doença em outras famílias espalhadas pelo mundo¹³⁻¹⁸.

Acerca de tratamentos específicos, há atualmente menos de uma dezena de estudos clínicos direcionados para SCA7 em

curso, mas sem perspectiva de que cheguem brevemente aos sistemas de saúde. Ward e colaboradores (2019),¹⁹ têm desenvolvido modelos murinos para estudar as bases moleculares da condição e estabelecer possíveis estratégias terapêuticas. Entre seus avanços, estabeleceram a SCA7 como uma doença mitocondrial, com alterações relevantes no metabolismo oxidativo e alterações ultraestruturais, apontando que a reposição de NAD⁺ pode ser um tratamento viável. Além disso, Curtis e colaboradores (2017)²⁰, avaliaram uma estratégia de silenciamento gênico mediada por mirtrons (pré-microRNA não processados pelo complexo nuclear microprocessador Drosha-DGCR8), combinando a entrega de uma cópia funcional de gene da ataxina 7 com o silenciamento (shRNAs), de modo que ambos os elementos da terapia sejam sempre expressos simultaneamente.

Niewiadomska e Trottier (2019), compilaram alguns aspectos da patologia molecular da SCA7, apontando as funções conhecidas do gene ATXN7 e resumando os biomarcadores e estratégias terapêuticas conhecidas para a condição. Ressaltam que ATXN7 é um coativador transcricional que atua na remodelação da cromatina e desempenha um papel na diferenciação de fotorreceptores e neurônios de Purkinje. A expansão da poliglutamina presente na SCA7 causa o dobramento incorreto dos peptídeos gerados, o que leva a um acúmulo intranuclear, com possível formação de inclusões nucleares. Estas alterações podem ser reponsáveis pela neurotoxicidade e pelas cascatas moleculares que levam à

neurodegeneração. Concluem que as estratégias de silenciamento gênico podem ser alternativas viáveis para reduzir os efeitos da condição genética²¹. Cabe salientar que estas abordagens são incipientes e experimentais, carecendo de melhoria de modelos e testes em seres humanos que carecem de acompanhamento bioético adequado, isto é, não devem estar acessíveis em curto prazo. Desta forma, os tratamentos oferecidos são sintomáticos, paliativos e, algumas vezes, compassivos.

Na literatura, não há uma quantidade expressiva de estudos sobre qualidade de vida de pessoas com ataxia, alguns se circunscrevendo ao impacto de alterações clínicas sobre atividades diárias outros a monitoramento de padrões de sono, por exemplo²²⁻³¹, desta forma, é necessário incluir elementos socio-ético-sanitários aos estudos de qualidade de vida desta parcela da população. Assim, o objetivo principal desse trabalho foi estabelecer um quadro mínimo de referência sobre o que significa viver com SCA7 no Brasil, de forma a identificar quais são as principais carências, necessidades e vulnerabilidades dessas pessoas, principalmente em relação ao acesso a cuidados de saúde e ao suporte psicossocial.

Este trabalho buscou registrar a situação em que vive um grupo de pessoas diagnosticadas com uma doença rara, a Ataxia Espinocerebelar tipo 7 (SCA7). Para isso, fizemos contato com uma família do Ceará (Brasil), hoje espalhada em diversos estados, e que convive, há várias gerações, com as

consequências médicas e sociais dessa enfermidade que, somente a partir de 1995, teve sua causa genética confirmada¹².

MÉTODO

Trata-se de pesquisa qualitativa realizada em duas etapas:

(a) uma revisão narrativa da literatura, a fim de estabelecer qual é o “knowledge gap” acerca da qualidade de vida das pessoas com SCA7 e que serviu para orientar a construção do questionário. Na revisão, encontramos 109 artigos que tem como o descritor SCA7 em bases de dados indexadas (PubMed e Scielo). Após leitura flutuante dos textos, definimos as perguntas que guiaram a construção do questionário aberto.

(b) Construção e aplicação de um roteiro de entrevistas com perguntas direcionadas a dois grupos afetados pelas SCA7: as pessoas com ataxia e seus cuidadores. Foram entrevistadas cinco pessoas afetadas (quatro homens e uma mulher) com idades entre 24-62 anos e três cuidadoras, com idades entre 40-50 anos, sendo que uma das cuidadoras, atualmente, é responsável por três pessoas com SCA7. Coletou-se algumas informações gerais acerca de seu perfil em relação a SCA7 e foram realizadas 12 perguntas (Quadro 1) direcionadas a cada perfil. As respostas foram transcritas e analisadas a luz dos achados de literatura e dos preceitos do Sistema Único de Saúde (SUS), como universalidade, integralidade, equidade no acesso à saúde.

-----**Quadro 1**-----

O projeto foi aprovado pelo comitê de ética em pesquisa da FS/UnB, com registro CAAE 16110413.6.0000.0030. Todos os entrevistados consentiram em participar da pesquisa.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Pode-se inferir o impacto populacional deste tipo de condição, na população brasileira, a partir dos painéis de monitoramento epidemiológico do Ministério da Saúde (Tabela 1).

-----Tabela 1-----

Sumarizamos na Tabela 2 algumas informações gerais dos entrevistados que foram diagnosticados com SCA7. A primeira parte da entrevista registra certa uniformidade nas respostas. As respostas à segunda parte do questionário foram agrupadas para verificação de características comuns e de repetições de argumentos. Destacam-se as informações que atestam a origem familiar comum (Ceará) e a penetrância da SCA7, isto é, todos se referem a parentes que também possuem a doença. A maioria é assistida pelo SUS e já apresenta sinais avançados da doença, tendo perdido a visão e necessitando de cuidado integral.

-----Tabela 2-----

Em consonância com os achados de literatura³², são indivíduos que desenvolveram a condição e foram diagnosticados à partir da terceira década de vida, ainda que estivessem numa

família com grande ocorrência de casos. Da mesma forma, a progressão de sinais e sintomas responde aos padrões estabelecidos em estudos anteriores¹². Essas informações nos permitiram organizar as análises subsequentes das respostas, mas é preciso estabelecer alguns marcos teórico-metodológicos.

Para a presente pesquisa, adotou-se o conceito ampliado de qualidade de vida da Organização Mundial de Saúde (OMS), que é *“a percepção do indivíduo de sua inserção na vida, no contexto da cultura e sistemas de valores nos quais ele vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações”*. Este conceito envolve o bem estar (espiritual, físico, mental, psicológico e emocional), além abarcar dimensões relativas às interações sociais e ao atendimento de suas necessidades ou do impedimento de oportunidades para que alcancem a felicidade ou a autorrealização³³.

Day e Jankey (1996) afirmam que os estudo que abordam qualidade de vida possuem quatro dimensões: biomédica, econômica, psicológica e holística³⁴. Esta perspectiva norteou a presente pesquisa. Por tratar-se de um estudo exploratório, qualitativo e com uma amostra reduzida, escolhemos não adotar instrumentos padronizados de avaliação, mas optamos por uma interação dialogada com os participantes da pesquisa que permitisse que tais categorias fossem evidenciadas. De modo geral, as pesquisas com doenças raras se circunscrevem às descrições da fisiopatologia, genética ou de achados clínicos, raramente se estendendo às demais dimensões abordadas neste

artigo, o que reforça a necessidade de ampliar debates no campo³⁵.

A busca de condições que assegurem qualidade de vida e manutenção de direitos, quer seja em saúde ou na seguridade social, é algo compartilhado entre pessoas com doenças raras, com deficiências e com doenças crônicas, e em algumas ocasiões, como no caso da SCA7, essas categorias se superpõem³⁶. Conforme exposto no Quadro 2, os entrevistados relataram capacidade laboral reduzida e dependem das políticas públicas de saúde e de seguridade para se manter. Progressivamente perderam a visão e o controle dos movimentos. Houve mudanças na acuidade visual e na visão em cores, os movimentos dos olhos se tornaram lentos e houve alteração nos reflexos. Nessas circunstâncias, tornaram-se progressivamente dependentes do apoio de familiares para a realização de atividades de vida diária³⁷.

Com relação à primeira pergunta (Quadro 1), que versava sobre viver com ataxia, os entrevistados de ambos os grupos responderam ser um grande desafio viver com a doença, que é degenerativa e sem cura. Os entrevistados afirmaram que procuravam não se abater e viver a vida da melhor maneira possível. Há relatos semelhantes para outras condições, nos quais a percepção do adoecimento crônico estabelece um quadro emocional complexo³⁸⁻⁴⁵. Um dos pacientes relatou:

"É um desafio e para lidar com isso, precisa não se importar muito com o problema (não oferecer forças para o mesmo). Você tem que acordar, ciente que tem o problema, mas que tem

que fazer esforço para tentar se inserir no meio social, familiar. Mesmo que tenha a doença tem que continuar com a vida.

Desafio pessoal, esforço individual e inserção social são marcadores que se repetiram nas falas; e podem ser encontrados nas respostas das cuidadoras, quando a pergunta lhes é direcionada. A complexidade dos afetos no enfrentamento da condição transparece no relato de uma cuidadora:

“é complicado, porque você não lida somente com alimentação da pessoa, você lida com os traumas psicológicos, pois é complicado eles aceitarem as condições deles e isso altera comportamento e altera humor. Porque é muito difícil você aceitar que está perdendo a sua vida através da cegueira, da perda de movimentos e que isso faz com que você perda sua liberdade também”

A segunda pergunta, que abordou o impacto do diagnóstico na vida do paciente e de seus familiares, complementa algumas percepções provenientes das respostas anteriores. Em uníssono responderam que receber o diagnóstico, a confirmação da doença, foi muito difícil. Barbosa (2017)⁴⁶ afirma que o diagnóstico é um dos principais elementos da hegemonia do discurso biomédico, fortemente ancorada em mecanismos e causação mas, que para a pessoa diagnosticada, é um lugar de experiência com impactos em seu estilo de vida e futuro. Nos relatos dos entrevistados o lugar da experiência, o contexto social e os desdobramentos do diagnóstico se imbricam nos impactos percebidos, o que está em consonância com estudos do campo⁴⁷⁻⁵⁰.

Os entrevistados relataram que, mesmo com os primeiros sintomas aparecendo, havia sempre expectativa de que poderiam não ser acometidos pela “loteria genética” e de não ter

as alterações genética que levariam ao quadro de SCA7. O momento de espera pelo diagnóstico é doloroso e gera ansiedade. Alguns dos entrevistados, numa negação da conhecida possibilidade, esperavam que os sinais e sintomas fossem algo passageiro. Tal qual descrito no “Modelo de Kübler-Ross”⁵¹, acerca das fases de luto, ao receberem o diagnóstico definitivo da doença, a negação rapidamente se convertia em raiva, barganha ou depressão, e raramente em aceitação da doença. Para a SCA7, em função de tratar-se de uma condição com componente genético familiar, o itinerário diagnóstico é curto e o risco de diagnósticos incorretos é pequeno. Isso se deve aos progressos na compreensão da herança da doença¹².

Todos os entrevistados relataram que, ao saberem que poderiam perder a visão, os movimentos básicos de seu corpo (caminhar, levantar da cadeira, fazer suas refeições) e a independência, ficaram muito abalados emocionalmente. Mesmo os cuidadores, todos familiares, reforçam o quanto é sofrido acompanhar todo ciclo de adoecimento, uma vez que com o avanço da doença, o nível de fragilidade e de dependência são cada vez maiores.

Dos cinco entrevistados, três deles na faixa de 20 a 25 anos, responderam que no começo sentiram muita revolta e desespero em relação ao diagnóstico, por já conhecerem o desfecho final para quem é acometido pela condição, que para eles é com clareza a morte em decorrência da doença.

Ao serem perguntados acerca do acesso a tratamentos ou cuidados de saúde foi identificado que, das cinco pessoas com SCA7, duas recebem acompanhamento na Rede Sarah de hospitais, entidade que realiza os exames para diagnosticar a ataxia, conduz uma observação da evolução da doença e oferece cuidados mediante protocolos próprios. Os outros três pacientes não têm nenhum acompanhamento médico na rede de saúde pública ou privada. Um dos entrevistados respondeu:

"No momento não tenho nenhum tratamento e nem acompanhamento médico. Porque acho que por ignorância ou sei lá, por ser uma doença que não é conhecida não tem muitos órgãos ou pessoas interessadas no problema e por conta disso ficamos sem saber onde ir procurar ajuda. Além disso, por ser uma doença que não tem cura ficamos meio estagnados, perdidos, porque não sabemos a quem recorrer e há poucos medicamentos que trazem algum resultado favorável, para amenizar o nosso sofrimento."

Outra faceta importante é o relato de que as família não recebem informações suficientes no momento do diagnóstico, algo que se repete em outras doenças raras⁵². A complexidade dos mecanismos patológicos (impregnados de jargão da genética), a falta de adequado modelo explicativo para a doença – como explicitado acima²¹ - e a indisponibilidade de tratamento específico geram um encontro complexo entre médico, paciente e família⁵³. O encontro não é resolutivo e gera frustração para todos, uma vez que se trata de condição fora de perspectiva de cura. Como alternativa, se apresentaria o cuidado multidisciplinar paliativo ou o abandono terapêutico relatado pelo entrevistado.

Esta situação é compartilhada por pessoas que vivem com outras doenças raras. Barbosa (2013) afirma:

Falta de informação: A informação não existe tanto para o profissional de saúde, que não consegue identificar as doenças e quando o faz tem grandes dificuldades de saber para onde encaminhar o paciente, quanto para o próprio paciente que não sabe onde encontrar os especialistas para o acompanhar. De acordo com pesquisa mantida pela AMAVI, em sua página inicial, 58% das pessoas que responderam a enquete: Em sua opinião, qual a situação que possui o maior impacto negativo para quem convive com alguma doença rara: A falta de informação ou a falta de tratamento? até julho de 2013, indicaram que a primeira opção é o maior problema. Informação precisa e acessível é um princípio básico de comunicação. A sua falta gera uma angústia que, no campo da saúde, gera uma pergunta individual que, muitas vezes, não há resposta: O que está acontecendo comigo ou com a pessoa que eu amo?⁵⁴

As experiências dos pacientes e familiares de pessoas com doenças raras durante o período de diagnóstico podem variar significativamente. Quando perguntados sobre como descobriram a doença e como foi receber o diagnóstico, identificou-se que as famílias têm sido amparadas por especialistas brasileiros (Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo), que tem se dedicado ao estudo familiar da SCA7. Mas dois dos entrevistados foram diagnosticados por profissionais da Rede Sarah. Os pacientes relatam que são poucos os profissionais que conhecem esse tipo de ataxia. A falta de informação e formação de profissionais de

saúde, além das complexidades diagnósticas inerente à condição genética, implicam sempre no risco a tratamentos inadequados, que podem trazer prejuízos ao quadro delicado dos pacientes, além de todo sofrimento familiar e empenho de recursos materiais para garantir medicamentos e outros equipamentos necessários.

A fim de evitar tais situações, os entrevistados relataram que, ao responderem a quinta pergunta, buscam informações sobre a doença por meio de pesquisas pela internet ou pela Associação Beneficente aos Portadores de Ataxia (ABPAT). Este é um achado interessante, uma vez que no campo das doenças raras, o associativismo tem se conformado como estratégia para lidar com as dificuldades no cuidado a saúde e à ausências de políticas públicas, ainda que sujeito a críticas por sua relação com a indústria farmacêutica⁵⁵. Pela situação econômico-financeira dos familiares e doentes, agravada pela falta de apoio governamental, as informações sobre a doença, geralmente de cunho técnico e genético, dificilmente chegam até ao grupo entrevistado. Diante deste quadro, as pessoas com SCA7 identificam e compartilham informações sobre os profissionais numa rede solidária, a partir de contatos com outros doentes, em associações ou grupos familiares. Na verdade, boa parte dos cuidadores acaba se tornando “especialista” acerca da doença, podendo contribuir com informação para o estabelecimento de protocolos de cuidado ou até mesmo na definição de políticas públicas. Os marcos teóricos das políticas de humanização do

cuidado reconhecem a importância dos familiares como atores na definição das políticas sociais.

No que se refere às dificuldades de vida diária e a inserção no meio social ou no mundo do trabalho, a progressiva estigmatização e o capacitismo⁵⁰ todos os entrevistados foram unânimes em responder que há muito preconceito. O andar trôpego causado pela doença invariavelmente é identificado com alcoolismo, o que gera situações constrangedoras. A pessoa com SCA7 tende a perder os movimentos voluntários como o equilíbrio, a visão, a capacidade de andar dando a impressão de embriaguez, o que provoca afastamentos e discriminação por parte daqueles que desconhecem os sintomas da doença; perde também outras habilidades como a capacidade de falar e deglutir, quando em estágio mais avançado da doença. Além disso, por se tratar de uma doença familiar, a questão do estigma é uma questão presente no dia a dia. Os entrevistados manifestaram *“certa revolta, mas tudo é fruto da desinformação e da ignorância das pessoas”* e o quanto isso diminui sua autoestima. Quanto à realização das atividades no dia a dia, de forma independente, alguns responderam que não conseguem, pois, com a evolução da doença, não enxergam e não tem mais a coordenação motora necessária para a realização de tarefas básicas. Alguns não andam mais, carecendo de apoio total do cuidador.

Quanto ao impacto da doença na estrutura da família, todos entrevistados responderam que as implicações são globais: financeiras, sociais, psicológicas e emocionais. Citaram que

houve mudança radical na vida de todos. Este tipo de situação é comum nos casos em que um membro da família carece de cuidados especiais e não recebe auxílio governamental. Toda a família tem de se adequar para fornecer os cuidados que o doente necessita, havendo muitas vezes abandono das atividades profissionais. De modo geral, o cuidador, profissional ou não, acaba adoecendo ou tendo sua qualidade de vida prejudicada pela necessidade de manter cuidado integral ao doente, como acontece em outras doenças⁵⁶.

Cabe salientar, que no grupo familiar entrevistado, as mulheres, sejam esposas, filhas ou irmãs, assumem o papel de cuidadoras dos jovens afetados. Em alguns casos, este cuidado domiciliar abrange várias gerações. Uma das entrevistadas tem três filhos e um neto, isto é, há quatro gerações convivendo com a SCA7. Em certo momento, foi relatado que a sobrecarga dos cuidados fez com que alguns dos núcleos familiares abordados buscassem, como alternativa, abrigos que oferecem cuidado para pessoas com condições crônicas.

Quanto à necessidade de uso de tecnologias assistivas, dos cinco entrevistados que eram afetados pela doença, apenas dois precisam desse apoio atualmente. Há uso de cadeira de rodas e cadeira de banho. Todos reconhecem que, com a progressão da doença, irão precisar de apoio e suporte tecnológico para poder se comunicar ou se mover. No entanto, a aquisição destas tecnologias nem sempre é acessível ou satisfatória. Seu fornecimento, apesar de previsto pela legislação, na prática, não é garantido. Mas o relato dos entrevistados reafirma que a

necessidade de tecnologias precisa ser avaliada, uma vez que terão convalescença longa e limitações ao que é convencionado de “vida comum”⁵⁷. Monsores (2013) afirma que *“a resultante dessa equação é uma incerteza social, sanitária e psicológica (...) isto significa que direitos humanos são violados ou relativizados para estas pessoas que, depois de percorrerem longos itinerários diagnósticos e terapêuticos, começam a encarar a doença como destino, já que não podem contar com os aparelhos sociais de proteção”*⁵⁷.

Na legislação brasileira, encontram-se estabelecidos mecanismos de apoio às pessoas com deficiências ou com doenças raras, destaca-se a Portaria MS 199/2014⁵⁸, na qual foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Em seu texto prevê melhorias na qualidade de vida deste grupo de pessoas, o que atenderia parte dos anseios dos entrevistados. Também a Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência (BRASIL, 2010)⁵⁹ existe desde 1989, e dispõe sobre o apoio e os cuidados à saúde, estabelecendo uma rede de serviços especializados em habilitação e reabilitação das pessoas com deficiência. Dentre as diretrizes desta política está a garantia de acesso a exames específicos para detecção de doenças genéticas que determinam deficiência, como é o caso da SCA7. Ambas as políticas se atêm a questões semelhantes, no que tange ao cuidado destas pessoas, no entanto os resultados concretos não são promissores, como se percebeu nas respostas dos entrevistados.

Quanto à relação no dia a dia com o cuidador (intimidade, sexualidade, privacidade e etc.), todos os cinco entrevistados responderam que a relação é boa entre eles e seus cuidadores familiares, e que só no início da doença tiveram dificuldade, em virtude da perda da mobilidade e da dependência, sentiram-se invadidos em sua intimidade. A maioria relatou ter relativizado este tipo de contato, com o amadurecimento e o agravamento da condição. Sendo a privacidade necessidade e direitos indispensáveis para a manutenção da individualidade do ser humano, a total dependência da pessoa com ataxia fere a dignidade destas pessoas. Estas discussões já tem acontecido no campo dos estudos da deficiência⁶⁰.

Em relação ao apoio do Estado e o acesso a aparelhos sociais de assistência e apoio, todos responderam que, na condição de pessoas com doença rara fora de perspectiva de cura e que implica em deficiência, esperavam mais apoio do governo e mais interesse por profissionais de saúde e pesquisadores. Um deles afirmou: *“Espero que haja mais estudos sobre a doença para poder criar políticas públicas, para que a gente possa ter um auxílio sobre a doença e poder ter uma assistência melhor, pois não sabemos a quem recorrer”*. Quanto recebimento de assistência de entidades como ONG, igrejas e associações, responderam que o único apoio recebido vem da Associação Beneficente em Prol dos Portadores de Ataxia (ABPAT), uma entidade sem fins lucrativos, que é mantida com doações, na maioria das vezes oriundas de familiares ou de simpatizantes da

causa. Foi relatado que, para algumas pessoas, foi possível pleitear ajuda pelos órgãos de assistência social governamental.

Aberta oportunidade de manifestação para comentar alguma coisa ou algo sobre a Ataxia que não tenha sido perguntado durante a entrevista, os entrevistados mantiveram o silêncio como resposta. Provavelmente este silêncio se deve à falta de expectativa com o futuro e às inúmeras dificuldades que impedem uma sobrevida melhor. Apesar do que determina a Carta Magna Brasileira, os pacientes entrevistados estão de certa forma desmotivados para buscar ajuda do Estado.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Por meio deste trabalho foi possível verificar alguns elementos do que significa viver com ataxia no Brasil. Considerando que no País não há protocolos de cuidados para as pessoas com este tipo de Ataxia, bem como faltam políticas públicas direcionadas a estas pessoas, percebe-se que as associações de pacientes ou as organizações familiares, tal qual a família cearense estudada, representam as atuais formas de subsistência destes grupos. Privados de capacidade de trabalho, vivendo à margem do sistema de saúde, sem cuidado profissional adequado e com péssimo prognóstico, o estado de vulnerabilidade destas pessoas é um desafio ao Estado brasileiro. As perguntas escolhidas permitiram identificar algumas informações-chave, como certas nuances da percepção do adoecimento por SCA7 e da relação com a família e com o cuidador. Pôde-se inferir quais foram os impactos psicossociais e

econômicos após o diagnóstico. Apareceram os anseios e as necessidades das pessoas por melhores condições de vida e de atendimento nos serviços de saúde.

Alguns entrevistados expuseram suas preocupações com o mau prognóstico, apresentaram suas revoltas e incertezas diante da possibilidade de uma vida sem acesso à tratamentos e cuidados adequados. Verificou-se o impacto sobre as dinâmicas familiares, nos quais cuidadores foram obrigados a deixar o mercado de trabalho para cuidar de seus familiares, fazendo com que a situação econômica dessas famílias fosse ainda mais prejudicada. As dificuldades enfrentadas por doentes e cuidadores é agravada pela falta de políticas públicas que ofereçam melhores condições de vida para estas pessoas.

Os medicamentos, terapias, equipamentos de tecnologia assistiva, serviços profissionais são todos muito caros, fazendo com que seja muito baixa a qualidade de vida das famílias com SCA7. Percebeu-se nas entrevistas que cada pessoa com SCA7 tem uma forma muito pessoal de reagir à descoberta da condição, e todos os que participaram das entrevistas têm a mesma opinião em relação aos cuidados: falta atendimento na rede pública hospitalar, falta de conhecimento médico e atendimento mínimo de serviços de profissionais qualificados (psicólogos, terapeutas ocupacionais, fisioterapeutas e outros). Assim, o cuidado acaba se restringindo aos esforços e precariedade do apoio do cuidador familiar, que faz o que está a seu alcance para minimizar o sofrimento e oferecer o mínimo de dignidade a essas pessoas. Nesse sentido, observa-se a

necessidade de mais pesquisas que confirmem visibilidade a quem vive com ataxia e de investimento em políticas públicas informadas por evidências, que direcionem recursos para cuidados efetivos que possam melhorar a sobrevivência dessas pessoas.

AGRADECIMENTOS

Agradecemos a Associação Beneficente aos Portadores de Ataxia (ABPAT)

REFERÊNCIAS

1. Bird TD. Hereditary Ataxia Overview [Internet]. GeneReviews® [Internet]. 2019 [cited 2020 Dec 16]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1138/>
2. van de Warrenburg BP, Frenken CW, Ausems MG, Kleefstra T, Sinke RJ, Knoers NV, et al. Striking anticipation in spinocerebellar ataxia type 7: the infantile phenotype. *J Neurol* [Internet]. 2001;248(10):911–4. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11697534>
DOI:10.1007/s004150170082
3. Nascimento FA, Rodrigues VOR, Pelloso FC, Camargo CHF, Moro A, Raskin S, et al. Spinocerebellar ataxias in Southern Brazil: Genotypic and phenotypic evaluation of 213 families. *Clin Neurol Neurosurg* [Internet]. 2019;184:105427. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31323545>
DOI:10.1016/j.clineuro.2019.105427
4. Zanoteli E, Oliveira ASB, Pereira RDB. Doenças neuromusculares. In: Schor N, editor. *Genética Médica - Guias de Medicina Ambulatorial e Hospitalar da EPM-UNIFESP*. 1st ed. Barueri-SP: Editora Manole; 2013. p. 561–91.
5. Schols L, Bauer P, Schmidt T, Schulte T, Riess O. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis. *Lancet Neurol* [Internet]. 2004;3(5):291–304. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15099544>
DOI:10.1016/S1474-4422(04)00737-9
6. La Spada AR. Spinocerebellar Ataxia Type 7. In: Adam MP, Ardinger

- HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, et al., editors. GeneReviews((R)) [Internet]. Seattle (WA); 1993. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301433>
7. Kreuz FR, Grunewald T, Muller A, Reichmann H, Zuhlke C. Spinocerebellar ataxia type 7: frequency of CAG repeat length in a German family. *J Neurol* [Internet]. 1999;246(11):1105–6. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10631650>
DOI:10.1007/s004150050524
 8. Horton LC, Frosch MP, Vangel MG, Weigel-DiFranco C, Berson EL, Schmahmann JD. Spinocerebellar ataxia type 7: clinical course, phenotype-genotype correlations, and neuropathology. *Cerebellum* [Internet]. 2013;12(2):176–93. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22915085>
DOI:10.1007/s12311-012-0412-4
 9. Campos-Romo A, Graue-Hernandez EO, Pedro-Aguilar L, Hernandez-Camarena JC, Rivera-De la Parra D, Galvez V, et al. Ophthalmic features of spinocerebellar ataxia type 7. *Eye* [Internet]. 2018;32(1):120–7. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28799562>
DOI:10.1038/eye.2017.135
 10. Gousse G, Patural H, Touraine R, Chabrier S, Rolland E, Antoine JC, et al. Lethal form of spinocerebellar ataxia type 7 with early onset in childhood. *Arch Pediatr* [Internet]. 2018;25(1):42–4. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29248324>
DOI:10.1016/j.arcped.2017.09.029
 11. Linhares Sda C, Horta WG, Cunha FM, Castro JD, Santos AC, Marques Jr. W. Spastic paraparesis as the onset manifestation of spinocerebellar ataxia type 7. *Arq Neuropsiquiatr* [Internet]. 2008;66(2A):246–8. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18545792>
DOI:10.1590/s0004-282x2008000200021
 12. da Cunha Linhares S, Horta WG, Marques Junior W. Spinocerebellar ataxia type 7 (SCA7): family princeps history, genealogy and geographical distribution. *Arq Neuropsiquiatr* [Internet]. 2006;64(2A):222–7. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16791360>
DOI:10.1590/s0004-282x2006000200010
 13. Paradisi I, Ikonomu V, Arias S. Spinocerebellar ataxias in Venezuela: genetic epidemiology and their most likely ethnic descent. *J Hum Genet* [Internet]. 2016;61(3):215–22. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26538302>
DOI:10.1038/jhg.2015.131
 14. Italiano D, Tarantino P, De Marco E V, Calabro RS, Bramanti P,

- Quattrone A, et al. Spinocerebellar ataxia type 7: report of a new Italian family. *Intern Med* [Internet]. 2012;51(20):2953–5. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23064575>
DOI:10.2169/internalmedicine.51.8090
15. Wali GM. Spinocerebellar ataxia type 7: Report of an Indian family. *Ann Indian Acad Neurol* [Internet]. 2013;16(4):708–11. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24339617>
DOI:10.4103/0972-2327.120455
 16. Magana JJ, Gomez R, Maldonado-Rodriguez M, Velazquez-Perez L, Tapia-Guerrero YS, Cortes H, et al. Origin of the spinocerebellar ataxia type 7 gene mutation in Mexican population. *Cerebellum* [Internet]. 2013;12(6):902–5. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23828024>
DOI:10.1007/s12311-013-0505-8
 17. Watson L, Smith DC, Scholefield J, Ballo R, Kidson S, Greenberg LJ, et al. Spinocerebellar ataxia type 7 in South Africa: Epidemiology, pathogenesis and therapy. *S Afr Med J* [Internet]. 2016;106(6 Suppl 1):S107–9. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27245542>
DOI:10.7196/SAMJ.2016.v106i6.11010
 18. Han Y, Deng B, Liu M, Jiang J, Wu S, Guan Y. Clinical and genetic study of a Chinese family with spinocerebellar ataxia type 7. *Neurol India* [Internet]. 2010;58(4):622–6. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20739808>
DOI:10.4103/0028-3886.68674
 19. Ward JM, Stoyas CA, Switonski PM, Ichou F, Fan W, Collins B, et al. Metabolic and Organelle Morphology Defects in Mice and Human Patients Define Spinocerebellar Ataxia Type 7 as a Mitochondrial Disease. *Cell Rep* [Internet]. 2019 Jan;26(5):1189–1202.e6. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30699348>
DOI:10.1016/j.celrep.2019.01.028
 20. Curtis HJ, Seow Y, Wood MJA, Varela MA. Knockdown and replacement therapy mediated by artificial mirtrons in spinocerebellar ataxia 7. *Nucleic Acids Res* [Internet]. 2017 Jul 27;45(13):7870–85. Available from: <http://academic.oup.com/nar/article/45/13/7870/3858201>
DOI:10.1093/nar/gkx483
 21. Niewiadomska-Cimicka A, Trottier Y. Molecular Targets and Therapeutic Strategies in Spinocerebellar Ataxia Type 7. *Neurotherapeutics* [Internet]. 2019 Oct 20;16(4):1074–96. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31432449>
DOI:10.1007/s13311-019-00778-5
 22. Gomez-Coello A, Valadez-Jimenez VM, Cisneros B, Carrillo-Mora P,

- Parra-Cardenas M, Hernandez-Hernandez O, et al. Voice Alterations in Patients With Spinocerebellar Ataxia Type 7 (SCA7): Clinical-Genetic Correlations. *J Voice* [Internet]. 2017;31(1):123 e1-123 e5. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26992556> DOI:10.1016/j.jvoice.2016.01.010
23. Rodriguez-Labrada R, Martins AC, Magana JJ, Vazquez-Mojena Y, Medrano-Montero J, Fernandez-Ruiz J, et al. Founder Effects of Spinocerebellar Ataxias in the American Continents and the Caribbean. *Cerebellum* [Internet]. 2020;19(3):446–58. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32086717> DOI:10.1007/s12311-020-01109-7
 24. Mastammanavar VS, Kamble N, Yadav R, M N, Jain S, Kumar K, et al. Non-motor symptoms in patients with autosomal dominant spinocerebellar ataxia. *Acta Neurol Scand* [Internet]. 2020; Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32677041> DOI:10.1111/ane.13318
 25. Gitai LLG, Eckeli AL, Sobreira-Neto MA, Diniz PRB, Santos AC, Junior WM, et al. Which Factors in Spinocerebellar Ataxia Type 3 Patients Are Associated with Restless Legs Syndrome/Willis-Ekbom Disease? *Cerebellum* [Internet]. 2020; Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32946033> DOI:10.1007/s12311-020-01170-2
 26. Yuan X, Ou R, Hou Y, Chen X, Cao B, Hu X, et al. Extra-Cerebellar Signs and Non-motor Features in Chinese Patients With Spinocerebellar Ataxia Type 3. *Front Neurol* [Internet]. 2019;10:110. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30833927> DOI:10.3389/fneur.2019.00110
 27. Rodriguez-Labrada R, Medrano-Montero J, Velazquez-Perez L. Hereditary Ataxias in Cuba: Results and Impact of a Comprehensive, Multidisciplinary Project. *MEDICC Rev* [Internet]. 2019;21(4):39–45. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32335568>
 28. Folha Santos FA, de Carvalho LBC, Prado LFD, do Prado GF, Barsottini OG, Pedroso JL. Sleep apnea in Machado-Joseph disease: a clinical and polysomnographic evaluation. *Sleep Med* [Internet]. 2018;48:23–6. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29852360> DOI:10.1016/j.sleep.2018.04.002
 29. Lo RY, Figueroa KP, Pulst SM, Perlman S, Wilmot G, Gomez C, et al. Depression and clinical progression in spinocerebellar ataxias. *Park Relat Disord* [Internet]. 2016;22:87–92. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26644294> DOI:10.1016/j.parkreldis.2015.11.021
 30. Brusse E, Brusse-Keizer MG, Duivenvoorden HJ, van Swieten JC.

- Fatigue in spinocerebellar ataxia: patient self-assessment of an early and disabling symptom. *Neurology* [Internet]. 2011;76(11):953–9. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21403106> DOI:10.1212/WNL.0b013e31821043a4
31. Howell MJ, Mahowald MW, Gomez CM. Evaluation of sleep and daytime somnolence in spinocerebellar ataxia type 6 (SCA6). *Neurology* [Internet]. 2006;66(9):1430–1. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16682680> DOI:10.1212/01.wnl.0000210485.37521.0b
 32. Martin JJ. Spinocerebellar ataxia type 7. *Handb Clin Neurol* [Internet]. 2012;103:475–91. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21827908> DOI:10.1016/B978-0-444-51892-7.00030-9
 33. OMS. Promoción de la Salud: Glosario. Minist Sanid y Consum. 1998;
 34. Day H, Jankey SG. Lessons from the literature toward a holistic model of quality of life In: Renwick R, Brown I, Nagler M, eds. *Quality of Life in Health Promotion and Rehabilitation. Conceptual Approaches, Issues, and Applications*. London: SAGE Publications; 1996.
 35. Barbosa RL, Barsaglini R, Kelly S. As condições genéticas e as Ciências Sociais e Humanas em saúde: contributos para um debate. *Cien Saude Colet*. 2019;24(10):3604.
 36. Santos Luz G dos, Silva MRS da, DeMontigny F. PRIORITY NEEDS REFERRED BY FAMILIES OF RARE DISEASE PATIENTS. *Texto Context - Enferm* [Internet]. 2016;25(4). Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-07072016000400311&lng=en&tlng=en DOI:10.1590/0104-07072016000590015
 37. Aureliano W de A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Cien Saude Colet* [Internet]. 2018 Feb;23(2):369–80. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232018000200369&lng=pt&tlng=pt DOI:10.1590/1413-81232018232.21832017
 38. Wen C-C, Chu S-Y. Parenting stress and depressive symptoms in the family caregivers of children with genetic or rare diseases: The mediation effects of coping strategies and self-esteem. *Tzu-Chi Med J*. 2019;32(2):181.
 39. Lumsden MR, Smith DM, Wittkowski A. Coping in parents of children with congenital heart disease: a systematic review and meta-synthesis. *J Child Fam Stud*. 2019;28(7):1736–53.
 40. Nelson ND, Trail M, Van JN, Appel SH, Lai EC. Quality of life in

- patients with amyotrophic lateral sclerosis: perceptions, coping resources, and illness characteristics. *J Palliat Med.* 2003;6(3):417–24.
41. Joachim G, Acorn S. Life with a rare chronic disease: the scleroderma experience. *J Adv Nurs.* 2003;42(6):598–606.
 42. Heijmans M. The role of patients' illness representations in coping and functioning with Addison's disease. *Br J Health Psychol.* 1999;4(2):137–49.
 43. Körver S, Geurtsen GJ, Hollak CEM, van Schaik IN, Longo MGF, Lima MR, et al. Depressive symptoms in Fabry disease: the importance of coping, subjective health perception and pain. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):28.
 44. Senger BA, Ward LD, Barbosa-Leiker C, Bindler RC. Stress and coping of parents caring for a child with mitochondrial disease. *Appl Nurs Res.* 2016;29:195–201.
 45. Picci RL, Oliva F, Trivelli F, Carezana C, Zuffranieri M, Ostacoli L, et al. Emotional burden and coping strategies of parents of children with rare diseases. *J Child Fam Stud.* 2015;24(2):514–22.
 46. Barbosa RL. Ninguém nasce doente, torna-se doente! Itinerários de diagnóstico e itinerários terapêuticos no caso da Neurofibromatose. Coimbra - PT: Tese de Doutorado em Sociologia–Relações de Trabalho, Desigualdades ...; 2017. p. 1–645.
 47. Jutel A. Sociology of Diagnosis: A Preliminary Review. In: *Advances in Medical Sociology* [Internet]. 2011. p. 3–32. Available from: [https://www.emerald.com/insight/content/doi/10.1108/S1057-6290\(2011\)0000012006/full/html](https://www.emerald.com/insight/content/doi/10.1108/S1057-6290(2011)0000012006/full/html) DOI:10.1108/S1057-6290(2011)0000012006
 48. Barbosa RL. A pessoa com o diagnóstico de uma condição genética como informante-chave do campo das doenças raras - uma perspectiva pela sociologia do diagnóstico. *Ciência e Saúde Coletiva* [Internet]. 2019;24(10):3627–36. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232019001003627&lang=pt DOI:10.1590/1413-812320182410.12912019
 49. Palmeira ABP, Gewehr RB. O lugar da experiência do adoecimento no entendimento da doença: discurso médico e subjetividade. *Cien Saude Colet* [Internet]. 2018 Aug;23(8):2469–78. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232018000802469&nrm=iso DOI:10.1590/1413-81232018238.15842016
 50. Ablon J. The nature of stigma and medical conditions. *Epilepsy Behav.* 2002;3(6, Supplement 2):2–9. DOI:10.1016/S1525-

5050(02)00543-7

51. Kübler-Ross E. Sobre a morte e o morrer. 8th ed. São Paulo: Martins Fontes; 2002. 1–296 p.
52. Litzkendorf S, Babac A, Rosenfeldt D, Schauer F, Hartz T, Lühns V, et al. Information Needs of People with Rare Diseases-What Information Do Patients and their Relatives Require? *J Rare Disord Diagnosis Ther* [Internet]. 2016;2(April 2017):1–11. Available from: <http://www.imedpub.com/> DOI:10.1111/hsc.12813
53. Budych K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy (New York)* [Internet]. 2012/04/03. 2012;105(2–3):154–64. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22464590> DOI:10.1016/j.healthpol.2012.02.018
54. Faria; Romário de Souza, Barbosa RL, Monsores N, Portugal S. Dia Mundial das Doenças Raras [Internet]. 1st ed. Câmara E, editor. Dia Mundial das Doenças Raras. Brasília-DF; 2013. 1–112 p. Available from: https://www.researchgate.net/publication/305430545_Dia_Mundial_das_Doencas_Raras_-_Coletanea_de_Textos
55. Barbosa RL, Portugal S. O Associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras. *Cien Saude Colet* [Internet]. 2018 Feb;23(2):417–30. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232018000200417&lng=pt&tIng=pt DOI:10.1590/1413-81232018232.24032017
56. Badia Llach X, Lara Suriñachb N, Roset Gamisansb M. Calidad de vida, tiempo de dedicación y carga percibida por el cuidador principal informal del enfermo de Alzheimer. *Atención Primaria*. 2004;34(4):170–7. DOI:10.1016/S0212-6567(04)78904-0
57. Monsores N. Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras. In: Dia Mundial das Doenças Raras. 1st ed. Brasília-DF: Centro de Documentação e Informação - Edições Câmara; 2013. p. 16–24.
58. Brasil. Portaria no 199, de 30 de janeiro de 2014 - Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui.
59. BRASIL. Ministério da Saúde. Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência. Ed do Ministério da Saúde. 2010;
60. Esmail S, Darry K, Walter A, Knupp H. Attitudes and perceptions towards disability and sexuality. *Disabil Rehabil* [Internet]. 2010 Jan 4;32(14):1148–55. Available from:

<http://www.tandfonline.com/doi/full/10.3109/09638280903419277>
DOI:10.3109/09638280903419277

Quadro 1: Perguntas orientadoras das entrevistas com as pessoas com ataxia e seus cuidadores.

Perguntas ao paciente	Perguntas ao cuidador
Como é viver com Ataxia?	Como é cuidar de alguém com Ataxia?
Qual foi o impacto (pessoal/financeiro/social) do diagnóstico em sua vida e em sua família?	Qual foi o impacto (pessoal/financeiro/social) do diagnóstico da doença na estrutura da família?
Você recebe algum tratamento ou cuidado em saúde? Qual foi?	Você recebe ou recebeu alguma orientação sobre tratamento ou cuidado em saúde? Qual foi?
Como você descobriu a doença e recebeu o diagnóstico?	Como a pessoa que você cuida descobriu a doença e recebeu o diagnóstico?
Como você busca informações sobre a Ataxia?	Como você busca informações sobre a Ataxia?
Você sofreu algum tipo de preconceito?	Você acha que há preconceito em relação a quem tem a doença?
Você precisa de alguma tecnologia assistiva?	Você acha que alguma tecnologia assistiva ajudaria?
Como é a relação com o cuidador? (Intimidade, sexualidade, privacidade etc.).	Como é lidar com a sexualidade/intimidade e com o corpo da pessoa que você cuida?
O que você espera de apoio do Estado?	O que você espera de apoio do Estado?
Você recebe alguma assistência de entidades, ONGs, igrejas?	Você recebe alguma assistência de entidades, ONGs, igrejas?
Você consegue desempenhar bem as atividades do dia a dia?	Qual sua perspectiva sobre o dia a dia e futuro da pessoa cuidada?
Você gostaria de comentar alguma coisa sobre a doença que não foi perguntada?	Você gostaria de comentar alguma coisa sobre a doença que não foi perguntada?

Tabela 1: Mortalidade por Ataxias Hereditárias (CID G11) no Brasil, segundo Painel de Monitoramento da Mortalidade (<http://svs.aids.gov.br/dantps/centrais-de-conteudos/paineis-de-monitoramento/mortalidade/cid10/>)

Localidade	Ano				
	2016	2017	2018	2019	2020
Brasil	102	118	136	125	88
Norte	1	9	8	4	6
Nordeste	15	16	26	28	18
Sudeste	40	52	52	46	32
Sul	40	26	39	33	25
Centro-oeste	6	15	11	14	7

Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade. Consulta em outubro de 2020

Tabela 2: Caracterização da amostra de pessoas vivendo com ataxia

	Entrevista do 1	Entrevista do 2	Entrevista do 3	Entrevista do 4	Entrevista do 5
Naturalidade	CE	CE	CE	CE	DF
Idade atual	46	24	25	62	30
Idade quando recebeu o diagnóstico de SCA7	38	19	19	45	20
Sexo	Masculino	Feminino	Masculino	Masculino	Masculino
Grau de Ataxia (inicial/intermediário/avançado)	Avançado	Avançado	Intermediário	Avançado	Inicial
Atividade profissional antes da SCA7	Militar	Estudante	Estudante	Bombeiro	Estudante
Atividade profissional após a SCA7	Aposentado	Nenhuma	Aposentado	Aposentado	Nenhuma
Qtde de pessoas com SCA7 no núcleo familiar	3	3	3	2	2
Qtde de pessoas que não apresentam SCA7 no núcleo familiar	2	2	1	1	1
Qtde de pessoas que exercem atividade econômica no núcleo familiar	0	0	3	0	0
Possui dependentes?	Sim	Não	Não	Sim	Não
Possui plano de saúde que atenda os sintomas SCA7?	Não	Não	Não	Não	Não
Recebe algum benefício do governo em virtude de ter SCA7?	Não	Não	Sim	Não	Não
Consegue andar sozinho?	Sim	Não	Não	Não	Sim
Perdeu a visão?	Não	Sim	Sim	Sim	Não
Necessita de auxílio para atividades diárias?	Não	Sim	Sim	Sim	Não