



**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
FACULDADE DE CEILÂNDIA**

TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO

**O COTIDIANO DA FAMÍLIA COM CRIANÇAS OU ADOLESCENTES
PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIA**

LUDMILA DE SOUZA SANTOS

**Brasília
Novembro de 2013**

UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA

Faculdade de Ceilândia

TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO

**O COTIDIANO DA FAMÍLIA COM CRIANÇAS OU ADOLESCENTES
PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIA**

Ludmila de Souza Santos

Trabalho de conclusão de curso de graduação em Enfermagem apresentado à comissão examinadora da Faculdade de Ceilândia da Universidade de Brasília como requisito parcial à obtenção do título de bacharel.

Orientador: Prof. Dr. Edgar Guimarães Bione

Brasília

Novembro de 2013

Autorizo a reprodução e divulgação total ou parcial deste trabalho, por qualquer meio convencional ou eletrônico, para fins de estudo e pesquisa, desde que citada a fonte.

**O COTIDIANO DA FAMÍLIA COM CRIANÇAS OU ADOLESCENTES
PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIA**

Esta dissertação foi aprovada
pela seguinte Comissão Examinadora

Prof. Dr. Edgar Guimarães Bione, Orientador, UnB

Prof^a. Dr^a. Kelb Bousquet Santos, Examinadora, UnB

Prof^a. Dr^a. Laiane Medeiros Ribeiro, Examinadora, UnB

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho aos meus pais Lusinete e Maurício, ao meu padrasto Emerson, meus irmãos Rejane, Maxwell e Leidyane e meu namorado Raphael Hayala, que sempre me motivaram a continuar nesta trajetória e não desistir.

Dedico também aos entrevistados, que sem eles este trabalho não teria sido possível.

AGRADECIMENTOS

Agradeço primeiramente a Deus, que esteve à frente de todos os momentos da minha vida.

À minha mãe pelo apoio incondicional, incentivo e esforços para que eu pudesse concluir esta etapa e não desistir, e foi quem sempre acreditou no meu potencial.

Ao meu padrasto, meu pai, meus irmãos e meu namorado pelos conselhos e apoio, por me guiarem em momentos de desesperança.

Ao Dr. Bione, meu orientador, pelo acolhimento, pela parceria, pelos conselhos e pelo direcionamento da pesquisa. Além disso, agradeço pela confiança depositada a mim, tornando gratificante a realização do trabalho.

Aos meus amigos que estiveram comigo em várias etapas desta caminhada, pela força e pelo apoio que me deram.

Ao Hospital da Criança de Brasília, que permitiu a realização do trabalho. À equipe de enfermagem que me acolheu, obrigada pelas orientações e direcionamento.

Às crianças, adolescentes e seus familiares que permitiram a realização das entrevistas, contribuindo para a conclusão do estudo.

Agradeço a todos que direta ou indiretamente contribuíram para o sucesso deste trabalho. O meu muitíssimo obrigado!

*“Motivação é ser feliz,
é enxergar o mundo com outros olhos,
é conquistar resultados,
é superar obstáculos,
é ser persistente,
é acreditar nos sonhos...”.*

Autor Desconhecido

RESUMO

Introdução: A triagem neonatal é um programa de seleção populacional cujo objetivo é diagnosticar precocemente algumas alterações genéticas e outras patologias assintomáticas no período neonatal. Dentre as alterações genéticas que são detectadas pelo teste do pezinho, as hemoglobinopatias são de extrema importância devido à alta morbidade e mortalidade quando não iniciados o tratamento precoce. Este estudo, de natureza descritiva e qualitativa, teve como objetivo principal descrever o cotidiano de famílias com crianças ou adolescentes portadores de Anemia Falciforme (AF) e Talassemia (Th) acompanhados no Hospital da Criança de Brasília José Alencar. **Metodologia:** foram entrevistados 20 cuidadores de crianças ou adolescentes portadores de AF ou Th, escolhidos de forma aleatória e independente. Os dados foram coletados a partir de entrevista com questionário semiestruturado e focalizado dividido em duas partes: (1) análise do perfil sociodemográfico da família; (2) transcrição das entrevistas e "Análise de Conteúdo por categorias" proposta por Bardin. **Resultados:** das 22 crianças/adolescentes que participaram do estudo, maioria são do sexo feminino, portadores de AF e apresentam Acidente Vascular Encefálico como principal complicação da doença. Com relação à família, o perfil sócio demográfico e psicossocial dos entrevistados foi composto predominantemente por mulheres, negras, casadas, mães das crianças/adolescentes portadores de AF ou Th, sem renda própria e com pouca escolaridade. Como resultado da análise de conteúdo das entrevistas, observou-se a forte influência dos fatores socioeconômicos sobre a reação da família, sobretudo da sobrecarga financeira, a sobrecarga materna no cuidado da criança/adolescente, a dificuldade na compreensão do diagnóstico, favorecida pela falta de conhecimento popular sobre elas, e o sofrimento da mãe/cuidadora, que é intensificado pelo temor da morte da criança/adolescente. **Considerações finais:** O estudo de famílias cuidadoras de crianças ou adolescentes portadores de AF ou Th permitiu analisar as implicações do processo saúde-doença para o contexto familiar, as dificuldades enfrentadas, as preocupações, os esclarecimentos sobre a doença, a presença de sintomas físicos ou emocionais decorrentes do cuidado, entre outros. Concluímos pela importância da realização de campanhas de esclarecimento popular sobre a doença com objetivos de prevenção, de apoio popular e de divulgação de conhecimento para diminuição do impacto da doença sobre a família. Além disso, sugerimos novos estudos que contemplem a qualidade de vida dos portadores de hemoglobinopatias e estudos que envolvam os profissionais de saúde, inclusive o profissional de enfermagem. **Palavras chave:** Triagem neonatal, hemoglobinopatias, enfermagem, família.

ABSTRACT

Introduction: Neonatal screening is a population selection program whose goal is to early diagnosis of certain genetic disorders and other diseases asymptomatic during the neonatal period. Among the genetic alterations that are detected by newborn screening, hemoglobinopathies are extremely important due to the high morbidity and mortality if not started treatment early. **Objective:** This study of a descriptive nature and qualitative, had as main objective to describe the daily life of families with children or adolescents with Sickle cell anemia (SCA) and Thalassemia (Th) followed at Children's Hospital of Brasilia José Alencar. **Methods:** Were interviewed 20 caregivers of children or adolescents with SCA or Th, chosen randomly and independently. Data were collected from interviews with semi-structured questionnaire and focused in two parts: (1) analyze the sociodemographic profile of the family, (2) transcript of interviews and "Content Analysis by category" proposed by Bardin. **Results:** From 22 children / adolescents who participated in the study, most are female, with SCA and Cerebral Vascular Accident (CVA) as the main complication of the disease. Regarding the family, the socio-demographic and psychosocial profile of the interviewees was composed predominantly women, black, married, mothers of children / adolescents with SCA or Th, without own income and poorly educated. As a result of the content analysis of the interviews, we observed a strong influence of socioeconomic factors on the reaction of the family, especially the financial burden, the burden of the mother in the care of the child / adolescent, the difficulty in understanding the diagnosis, favored by the lack of popular knowledge about them, and the suffering of the mother / caregiver, which is intensified by the fear of death of the child / adolescent. **Final considerations:** Examine the family caregivers of children or adolescents with SCA or Th possible to analyze the implications of the disease process to the family context, the difficulties, concerns, clarifications about the disease, the presence of physical or emotional symptoms due of care, among others. We conclude that important to conduct awareness campaigns about the disease with popular goals of prevention, popular support, and dissemination of knowledge to decrease the impact of the disease on the family. Moreover, we suggest further studies that address the quality of life of patients with hemoglobinopathies and studies involving health professionals, including professional nursing.

Key words: *Neonatal screening; hemoglobinopathies; nursing; family*

LISTA DE FIGURAS

Figura 1: Estrutura química do heme e Estrutura da hemoglobina	20
Figura 2: Proporção de nascidos vivos diagnosticados com Doença Falciforme pelo teste de triagem neonatal	22
Figura 3: Representação esquemática da mutação gênica responsável pelo surgimento da HbS	23

LISTA DE TABELAS

Tabela 1: Principais sinais de alerta da Síndrome Torácica Aguda (STA) e do Acidente Vascular Encefálico (AVE)	24
Tabela 2: Características das crianças ou adolescentes portadoras de hemoglobinopatias acompanhadas no HCB	34
Tabela 3: O perfil sociodemográfico dos cuidadores das crianças ou adolescentes portadoras de hemoglobinopatias acompanhadas no HCB	35
Tabela 4: O perfil psicossocial dos cuidadores	37

LISTA DE SIGLAS

AF	Anemia Falciforme
APAE	Associação de pais e amigos dos Excepcionais
AVC/E	Acidente Vascular Cerebral/Encefálico
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CNS	Conselho Nacional de Saúde
DC	Doenças Crônicas
DF	Doenças Falciformes
ECA	Estatuto da Criança e do Adolescente
EIM	Erros Inatos do Metabolismo
FEPECS	Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciências da Saúde
Hb	Hemoglobina
HCB	Hospital da Criança de Brasília
IBGE	Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
OMS	Organização Mundial de Saúde
PNAD	Pesquisa Nacional por Amostra em Domicilio
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
SRTN	Serviços de Referência em Triagem Neonatal
STA	Síndrome Torácica Aguda
SUS	Sistema Único de Saúde
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
Th	Talassemia
TN	Triagem Neonatal
UnB	Universidade de Brasília
UTE	Unidade de Terapia Endovenosa

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	15
2. OBJETIVOS	17
1. OBJETIVO GERAL	17
2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	17
3. REFERENCIAL TEÓRICO	18
3.1 Triagem Neonatal	18
3.2 As Hemoglobinopatias	19
3.2.1 Anemia Falciforme	21
3.2.2 Talassemias	25
3.3 A doença crônica e sua implicação no contexto familiar	27
3.4 O papel dos profissionais de enfermagem	29
4. MATERIAL E MÉTODO	31
4.1 Tipo de Estudo	31
4.2 Local da Pesquisa	31
4.3 Caracterização da Amostra	31
4.4 Instrumento	31
4.5 Análise dos Dados	32
4.6 Questão ética	33
5. RESULTADOS	34
5.1 Apresentação do perfil das famílias entrevistadas	34
5.2 Análise de conteúdo das entrevistas	37
5.2.1 Tema 1. O diagnóstico	38
5.2.2 Tema 2. A percepção sobre a doença	39
5.2.3 Tema 3. O impacto da doença no contexto familiar	40
5.2.4 Tema 4. Preocupações	42
6. DISCUSSÃO	44
7. CONSIDERAÇÕES FINAIS	48
8. REFERÊNCIAS	50
APÊNDICE	56
1. Roteiro de Entrevista	56
2. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido	56

ANEXOS	59
1. Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa	60

1. INTRODUÇÃO

Programas de seleção populacional, como a Triagem Neonatal (TN), foram incorporados pelo Sistema Único de Saúde (SUS), no ano de 2001, quando o Ministério da Saúde lançou a portaria que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), garantindo a todos os recém-nascidos brasileiros igual acesso aos testes de triagem para pesquisa da Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística e Hemoglobinopatias, criando um mecanismo para que seja alcançada a meta principal que é a prevenção e redução da morbimortalidade provocada pelas patologias triadas (Portaria GM/MS n. 822/01).

A TN atualmente é empregada com a finalidade de diagnosticar precocemente essas doenças genéticas e outras patologias assintomáticas no período neonatal, entre 0 a 28 dias de vida, quando, na maioria dos casos, não se manifestou clinicamente, a fim de intervir no seu curso natural, impedindo a instalação dos sintomas e consequências decorrentes dessas por meio da realização do exame laboratorial (com a cobertura de 100% dos nascidos vivos), do diagnóstico precoce (busca ativa dos casos suspeitos e confirmação diagnóstica), do tratamento e acompanhamento multidisciplinar dos portadores de alguma dessas doenças em centros de referência (ALMEIDA et al, 2006; STRANIERI E TAKANO, 2009; ABREU E BRAGUINI, 2011).

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), mundialmente, 270 milhões de pessoas carregam genes que determinam a presença de hemoglobinas anormais. No Brasil, a característica miscigenação entre os povos colonizadores favoreceu a dispersão desses genes anormais, originando as Hemoglobinopatias, principalmente as Anemias Falciformes (AF) e as Talassemias (Th) (SANTOS-SILVA et al, 2005).

Estudos epidemiológicos estimam que, a cada ano, são registrados, no Brasil, cerca de 3500 novos casos de anemia falciforme e outras hemoglobinopatias. Isso equivale a aproximadamente 25.000 a 30.000 pessoas com anemia falciforme no país. Portanto, a inclusão da triagem de hemoglobinas representa o reconhecimento da relevância das hemoglobinopatias, conhecidas também por Doenças Falciformes (DF), como um problema de saúde pública no País (WATANABE et al, 2008; GUEDES, 2009).

A anemia falciforme (AF) é uma doença genética hereditária, autossômica recessiva que provoca um defeito na formação da hemoglobina humana. Com essa alteração, as células do sangue, os eritrócitos, assumem forma de foice. Com as hemoglobinas em forma de foice ocorrem manifestações de obstrução causada pelos eritrócitos que bloqueiam a microcirculação, causando vaso-oclusão, hipóxia e isquemia tecidual (COLLET et al, 2010).

Já a Talassemia (Th), é um termo aplicado a uma variedade de distúrbios hematológicos hereditários, caracterizados por deficiência na taxa de produção de cadeias específicas de globina na hemoglobina. As manifestações clínicas resultam da deficiência total ou parcial na produção das cadeias alfa ou beta dos polipeptídeos que constituem a globina, alterando sua função, o que acarreta em morte celular na medula óssea e remoção prematura dos eritrócitos circulantes pelo baço (COLLET et al, 2010).

Em ambos os casos, por se tratarem de um grupo de doenças que não apresentam cura, são consideradas Doenças Crônicas (DC), que necessitam de tratamento e acompanhamento continuado. Dessa forma, a existência de um indivíduo na família portador de DC afeta a todos e gera momentos difíceis, com progressos e retrocessos nas relações entre seus membros e pode, nestas situações, consumir tempo e energia e, ainda, atuar como uma força que impulsionam os familiares a desempenharem funções no cuidado com a pessoa doente de forma intensiva e deixarem alguns aspectos biopsicossociais da vida familiar em segundo plano (FURTADO, 2003).

Os objetivos do cuidado de enfermagem incluem promover a aceitação dos tratamentos disponíveis, ajudar a criança a enfrentar os tratamentos e os efeitos da doença e estimular a adaptação dos pais e da própria criança a uma doença crônica, que pode ser incapacitante. Cabe ao profissional de enfermagem também atuar na orientação e encaminhamento dos familiares descendentes dos pacientes, pois a família precisa estar orientada para relatar à equipe de saúde alguns sinais que a criança venha a apresentar e quando procurar serviço médico, e a orientação para o aconselhamento genético deve estar incluído nas ações de enfermagem (COLLET et al, 2010).

O foco do processo de enfermagem é o indivíduo como um todo e não apenas sua doença, fazendo necessário compreender o indivíduo em sua totalidade, considerando o contexto no qual este está inserido (fatores biológico, social, educacional), sendo relevante dar atenção necessária e qualificada também aos cuidadores e não somente aos portadores de DC. Quando isso ocorre, a criança e o adolescente têm a possibilidades de conviver e se adaptar à sua enfermidade, sendo esse aspecto fundamental para sua qualidade de vida bem como de sua família (PELLISON et al, 2007; KIKUCHI, 2007).

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo Geral

Analisar o cotidiano de famílias com crianças ou adolescentes portadores de Anemia Falciforme (AF) e Talassemia (Th) acompanhados no Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB).

2.2. Objetivos Específicos

- Identificar a hemoglobinopatia mais prevalente, dentre as famílias entrevistadas;
- Traçar o perfil sociodemográfico das famílias;
- Averiguar o nível de compreensão dos pais e/ou cuidadores acerca da doença da criança;
- Identificar a repercussão do impacto do diagnóstico no contexto familiar.

3. REFERENCIAL TEÓRICO

3.1. Triagem Neonatal

A Triagem Neonatal, conhecida popularmente como teste do pezinho, é um programa de ação preventiva que permite fazer o diagnóstico precoce de distúrbios genéticos (congenitos), geralmente os Erros Inatos do Metabolismo (EIM)¹, ou infecciosos, que sejam assintomáticos no período neonatal, entre 0 a 28 dias de vida (MARTINI et al, 2009; STRANIERI E TAKANO, 2009).

Os estudos relacionados à TN iniciaram-se no final da década de 1950, mas foi no início da década de 1960 que o médico pesquisador Robert Guthrie, Nova York, conseguiu viabilizar o rastreamento para Fenilcetonúria, através do método de coleta de amostras de sangue em papel filtro (MARTON DA SILVA E LACERDA, 2003). E a partir de então que os Programas de Triagem Neonatal começaram a ser investidos em diversos países (ALMEIDA et al, 2006).

No Brasil, o Programa de TN começou em 1976, com o projeto pioneiro coordenado pelo Prof. Benjamin Schmidt para a triagem da Fenilcetonúria junto à Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (APAE-SP). Posteriormente, na década de 1980, o Hipotireoidismo Congênito foi incluído na triagem (ALMEIDA et al, 2006; MAGALHÃES et al, 2009), tornando-se obrigatória no Estado de São Paulo para crianças nascidas em hospitais e maternidades públicas (*Lei Estadual n.º. 3.914*, de 14 de novembro de 1983).

Com a instituição do Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), na década de 1990, o Programa de Triagem Neonatal foi ampliado para todo o território nacional para detecção precoce da Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito (*Lei Federal n.º. 8.069*, de 13 de julho de 1990). E em 2001, o Ministério da Saúde lançou a Portaria GM/MS n. 822/01, que instituiu, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), garantindo a todos os recém-nascidos brasileiros igual acesso aos testes de triagem para pesquisa da Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística e Hemoglobinopatias.

Segundo o Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Ministério da Saúde (2005):

¹ Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são distúrbios de natureza genética que geralmente correspondem a uma ausência ou deficiência enzimática (essencial para o metabolismo celular), podendo levar ao comprometimento dos processos celulares e gerar diversas situações clínicas (EL HUSNY E FERNANDES-CALDATO, 2006).

“O PNTN tem o objetivo de ampliar a Triagem Neonatal existente (Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito), incluindo a detecção precoce de outras doenças congênitas como as Doenças Falciformes, outras Hemoglobinopatias e a Fibrose Cística, e lançar as bases para uma abordagem mais ampla da questão, envolvendo desde a detecção precoce, a ampliação da cobertura populacional tendo como meta 100% dos nascidos vivos, a busca ativa de pacientes suspeitos de serem portadores das patologias, a confirmação diagnóstica, o acompanhamento, o adequado tratamento dos pacientes identificados e ainda a criação de um sistema de informações que permitirá cadastrar todos os pacientes num Banco de Dados Nacional.”

Dessa forma, o PNTN cria o mecanismo para que seja alcançada a meta principal, que é a prevenção e redução da morbimortalidade provocada pelas patologias triadas, sendo executado pelos Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) em cada Estado e no Distrito Federal, que consistem nas instâncias ordenadoras e orientadoras destinadas à operacionalização, à execução e ao controle do PNTN em sua área de abrangência² (STRANIERI E TAKANO, 2009; ABREU E BRAGUINI, 2011).

Ao lançar o Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência – Plano Viver Sem Limite – o Governo Federal visa promover, por meio da integração e articulação de políticas, programas e ações, o exercício pleno e equitativo dos direitos das pessoas com deficiência. Organizado em quatro eixos, o Plano Viver sem Limites prevê atuação nos campos I. Acesso à Educação; II. Atenção à saúde; III. Inclusão Social; e IV. Acessibilidade. (*Decreto nº 7.612*, de 17 de novembro de 2011).

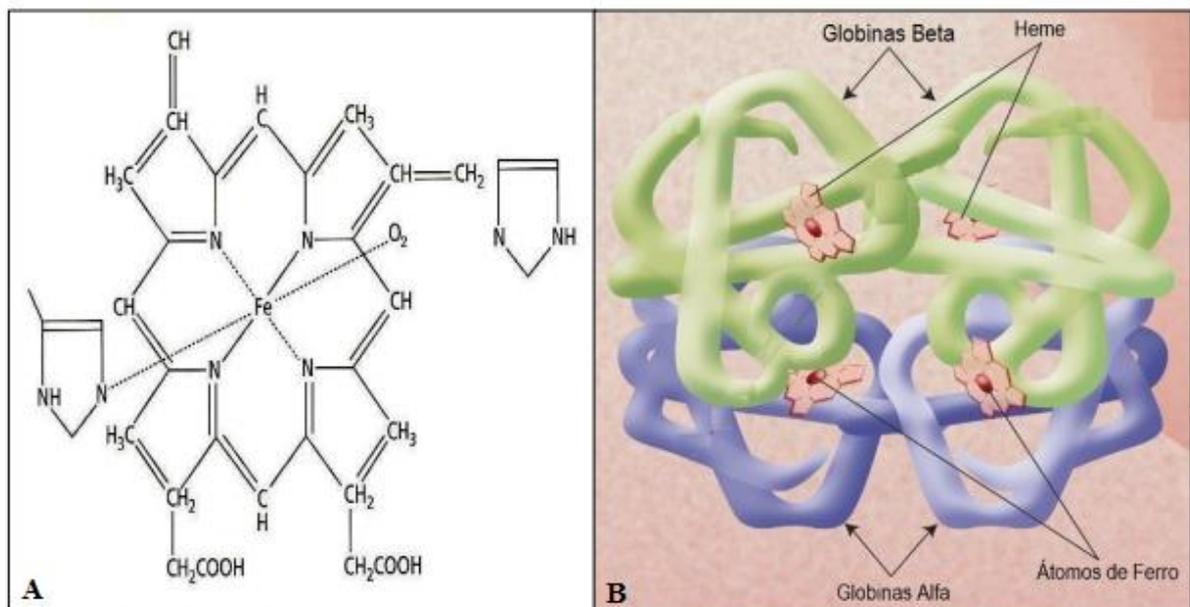
No campo da atenção à saúde, prevê, além de outras ações, a introdução de novos exames no teste do pezinho, dentro do PNTN. Assim, a partir de 2012, o Ministério da Saúde irá estender a Fase III para todos os estados da Federação e iniciar a implementação da Fase IV, que inclui a identificação de duas novas doenças: Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia Adrenal Congênita, garantindo acompanhamento e tratamento aos pacientes (BRASIL, 2012).

3.2. As Hemoglobinopatias

²A TN é caracterizada por três fases de implantação. Na fase I, estão os Estados que realizam testes para a Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito (HC). A fase II compreende os Estados que realizam testes para Fenilcetonúria, HC e hemoglobinopatias. E na fase III estão aqueles que realizam testes para detecção das doenças das fases anteriores mais a Fibrose Cística. As fases em que cada unidade federativa é classificada dependem da estrutura e capacidade de atendimento da rede de assistência, da cobertura de recém-nascidos e das especificidades regionais da população (BRASIL, 2012).

A hemoglobina humana é uma proteína presente nos glóbulos vermelho responsável pelo transporte de oxigênio para os tecidos, composta de dois pares de cadeias polipeptídicas, duas do tipo α (alfa) e duas do tipo β (beta), ao redor de uma molécula heme (que contém uma molécula de ferro capaz de se ligar ao oxigênio). A síntese dessas cadeias é regulada por genes nos cromossomos 11 para β -globinas e 16 para α -globinas (GRIFFITHS, 2008; VOLPE, 2006).

Figura 1. (A) Estrutura química da heme (BAIN *apud* SILVEIRA, 2010); (B) Estrutura da hemoglobina (SCHECHTER *apud* SILVEIRA, 2010).



Quando essas hemoglobinas apresentam alterações na qualidade ou quantidade de suas cadeias polipeptídicas, decorrentes de mutações envolvendo os genes que codificam as cadeias α ou β , originam doenças denominadas hemoglobinopatias, na qual uma hemoglobina normal (Hb AA) é parcialmente ou completamente substituída por uma hemoglobina anormal (Hb S), e inclui todos aqueles distúrbios hereditários cujas características clínicas, hematológicas e patológicas estão relacionadas ao Hb S, chamadas de doenças falciformes (GRIFFITHS, 2008; HOCKENBERRY, 2011).

Essas alterações incluem as Anemias Falciformes (HbSS), as associações de HbS com outras variantes de hemoglobinas (Hb C, Hb D, Hb E) e as interações com as Talassemias (Th). E ainda incluem os traços falciformes heterozigotos (Hb AS) e a anemia falciforme

associada à persistência fetal hereditária de hemoglobina fetal (Hb SFetal/PHHF) (HOCKENBERRY, 2011).

A hemoglobina S transporta oxigênio com dificuldade, o que pode acarretar em diversos sintomas, com isso as hemoglobinopatias hereditárias se manifesta clinicamente de forma variável, dependendo da hemoglobina e da forma herdada, sendo os heterozigotos (HbS) assintomáticos. Os homozigotos (HbSS) apresentam anemia hemolítica de graus variáveis, altamente susceptíveis a infecções, crises dolorosas, acidente vascular encefálico (AVE), complicações renais, hepáticas, cardiológicas e pulmonares, podendo ser letais (GUEDES, 2009; VOLPE, 2006).

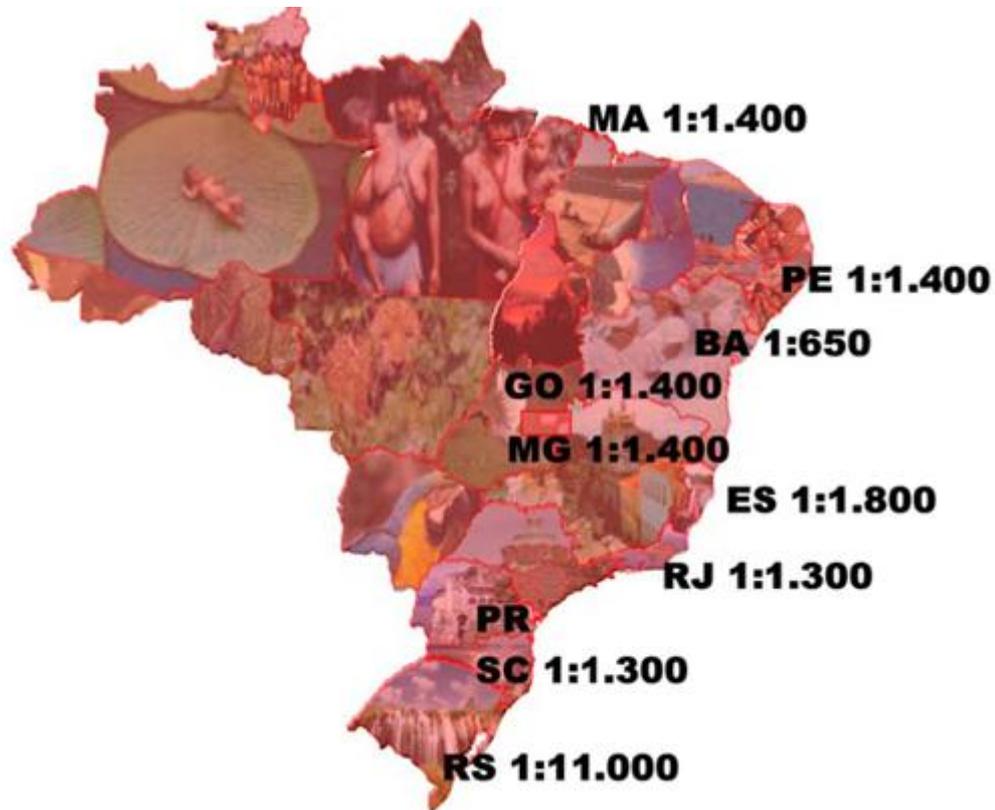
Em muitos países em desenvolvimento o aparecimento das hemoglobinopatias é considerado o primeiro indicador da necessidade do desenvolvimento de pesquisas genéticas para controle das doenças crônicas em crianças. À medida que as doenças infecto-parasitárias e a desnutrição vão sendo controladas, as hemoglobinopatias passaram a ser consideradas e ocupam lugar de destaque nas estatísticas. Portanto a inclusão da triagem de hemoglobinas representa o reconhecimento da relevância das hemoglobinopatias como problema de saúde pública. (VOLPE, 2006).

3.2.1. Anemia Falciforme

A anemia falciforme é a doença genética, hereditária e de alta morbimortalidade mais comum no mundo. Teve origem na África, estendendo-se para o Oriente Médio, populações mediterrâneas e chegando às Américas através da emigração e do escravismo dos povos africanos. No Brasil, a AF pode ser encontrada em todo território nacional devido à miscigenação dos povos africanos (escravos), brancos e indígenas no processo histórico de formação do país (KIKUSHI, 2007).

A estimativa é que no mundo a anemia falciforme seja observada em aproximadamente um em cada 400-600 afrodescendentes nascidos. No Brasil, os dados do PNTN estimam que a prevalência do traço falciforme (Hb AS), na população geral, é de 2% a 8% e entre afrodescendentes de 6% a 10%, estimando-se cerca de 180.000 ou 1/35 heterozigotos/ano. Para a anemia falciforme (HbSS), a prevalência é de 3.000 crianças/ano ou 1/1.000 nascidos vivos (CANÇADO; JESUS, 2007). As maiores prevalências se encontram onde há maior proporção de afrodescendentes, como nordeste, Rio de Janeiro e Minas Gerais (JORGE, CAREY E BAMSHAD, 2010; HOCKENBERRY E WILSON, 2011).

Figura 2. Proporção de nascidos vivos diagnosticados com Doença Falciforme pelo teste de triagem neonatal (BRASIL, 2013).

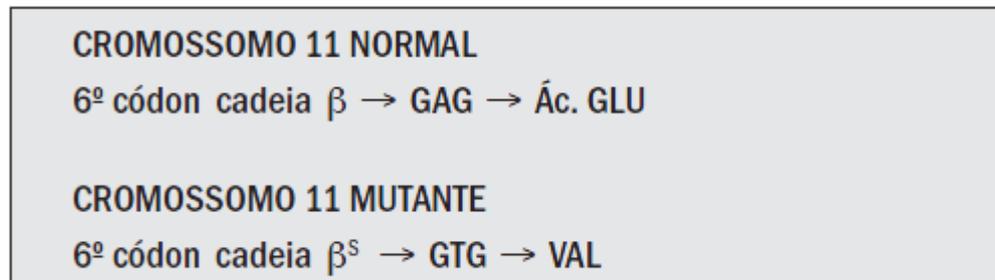


Sua causa é uma mutação do gene da β -globina (cadeia beta da hemoglobina), que altera sua estrutura molecular, passando de HbA (hemoglobina normal) para HbS (hemoglobina anormal), nos indivíduos afetados. Isto implica na capacidade dos glóbulos vermelhos, sob condições de baixa concentração de oxigênio, perderem sua forma bicôncava, adquirindo o formato distorcido parecido com uma foice, daí o nome de “anemia falciforme”. (GALIZA NETO E PITOMBEIRA, 2003; VOLPE, 2006; NUSSBAUM, McINNES E WILLARD, 2008).

O modo de herança da AF é autossômica recessiva, sendo necessários dois alelos anormais de globina para produzir o fenótipo clinicamente detectável (HbSS). A pessoa com AF herda um alelo vindo da mãe (Hb S) e outro do pai (Hb S). Nos indivíduos heterozigotos, apenas um alelo anormal está presente, o que confere a estes indivíduos o caráter conhecido como traço falciforme (HbAS), que geralmente é sem manifestação clínica. No entanto, são os casais portadores do traço falciforme (HbAS), que desconheciam tal condição genética,

associado à possibilidade de 25% a cada gestação que geram filhos com anemia falciforme (HbSS) (HOCKENBERRY, 2011).

Figura 3. Representação esquemática da mutação gênica responsável pelo surgimento da HbS (GALIZA NETO E PITOMBEIRA, 2003).



As características clínicas da AF são primariamente resultado de uma obstrução causada pelas hemácias em forma de foice (vaso-oclusão), produzindo hipoxemia (déficit de oxigênio) localizada, crises falcêmicas dolorosas e infartos de diversos tecidos, e destruição aumentada das hemácias (hemólise), reduzindo assim o número de eritrócitos circulantes e produzindo anemia (JORGE, CAREY E BAMSHAD, 2010; HOCKENBERRY E WILSON, 2011).

As manifestações clínicas da AF variam muito, principalmente em gravidade e frequência. A circulação de hemácias em forma de foice acarreta em numerosas complicações que podem causar comprometimento e funcionamento de órgãos e tecidos de maneira geral, com expressiva morbidade, redução da expectativa de vida, bem como da qualidade de vida (VOLPE, 2006).

Os sintomas agudos mais comuns ocorrem durante os períodos de crise, que podem aparecer isoladamente ou concomitante com outras crises, que são: crises vaso-oclusivas, com manifestações dolorosas relacionadas à isquemia nas áreas envolvidas, sequestro esplênico, com aumento da quantidade de sangue no fígado e baço e diminuição do volume de sangue circulante, crise aplástica (diminuição da produção de hemácias) e crise hiper-hemolítica (destruição das hemácias), que leva à anemia hemolítica crônica (HOCKENBERRY E WILSON, 2011).

Além dessas, os portadores da AF são altamente susceptíveis a infecções recorrentes, síndrome torácica aguda (STA), que é clinicamente similar à pneumonia, acidente vascular encefálico (AVE), entre outras (HOCKENBERRY E WILSON, 2011). Os principais sinais da STA e do AVE podem ser visualizados na tabela 1.

Tabela 1. Principais sinais de alerta da Síndrome Torácica Aguda (STA) e do Acidente Vascular Encefálico (AVE).

Síndrome Torácica Aguda	AVE
<ul style="list-style-type: none"> • Dor intensa no tórax, dorso ou abdominal • Febre de 38,5°C ou superior • Tosse muito reprodutiva • Dispneia, Taquipnéia • Retrações • Saturação de oxigênio em declínio 	<ul style="list-style-type: none"> • Cefaleia intensa e não abrandada • Vômitos intensos • Contrações ou espasmos da face, pernas ou braços • Convulsões • Medo anormal, desconhecido • Inabilidade para mover um braço ou perna • Andar cambaleante ou irregular • Falar gaguejante ou pronuncia ininteligível • Fraqueza nas mãos, pés ou pernas • Alterações visuais

Fonte: HOCKENBERRY E WILSON, 2011.

No tratamento para AF, medidas gerais podem minimizar o sofrimento do doente e dar-lhes melhor qualidade de vida. Essas medidas se constituem em triagem neonatal precoce, treinamento dos cuidadores e do enfermo, para o enfrentamento da doença, alimentação adequada, imunização e profilaxia com penicilina, indicada na prevenção da infecção pelo pneumococo, além do acompanhamento médico regular (BRAGA, 2007).

Sendo assim, o tratamento da AF exige atuação de equipe multidisciplinar, com os objetivos de prevenir o “afoiçamento” das hemácias e tratar as emergências clínicas das crises falciformes, e depende das intervenções de enfermagem, das terapias médicas, assistência social e psicológica e, principalmente, da conduta dos próprios pacientes e familiares, que darão continuidade ao tratamento de maneira preventiva (VOLPE, 2006; HOCKENBERRY E WILSON, 2011).

Convém destacar que as transfusões sanguíneas, na anemia falciforme, como medida terapêutica, são prescritas para aumentar a capacidade de oxigenação do sangue e diminuir a quantidade de Hb S. Clinicamente, ao aumentar a perfusão microvascular, diminui áreas com pouca disponibilidade de oxigênio (BORDIN; LANGHI JÚNIOR; COVAS, 2007).

Embora a transfusão seja um tratamento recomendado, existem as complicações como a sobrecarga de ferro e aloimunização, dentre outros. Entende-se como aloimunização a formação de anticorpos quando há ocorrência de exposição do indivíduo a antígenos não próprios. O transplante de células tronco-hematopoiéticas (TCTH), a partir de um doador compatível, é, ainda, a única opção de possibilidade de cura, indicado especialmente para os casos graves detectados precocemente (ARAUJO; BOUZAS, 2007).

3.2.2. Talassemias

A Talassemia (Th) é um Erro Inato do Metabolismo (EIM), também com padrão de herança autossômico recessivo, sendo necessários dois genes anormais de globina para produzir o fenótipo detectável, sendo clinicamente grave e de alta morbidade e mortalidade, cuja característica principal é a diminuição da concentração de hemoglobina no glóbulo vermelho, devido à deficiência na taxa de produção de cadeias específicas de globina na hemoglobina (LERMEN et al, 2007).

A doença foi primeiramente descoberta em pessoas de origem da região do mar mediterrâneo (sul da Itália e Grécia), por isso também recebe o nome de anemia do Mediterrâneo. Devido à miscigenação dos povos, a Th pode ser encontrada em todos os continentes. No Brasil é mais comum ser encontrada em descendentes de italianos (SILVEIRA, 2010).

O indivíduo portador de Th, assim como na AF, herda dois alelos, um vindo da mãe e outro do pai. Quando herda apenas um alelo, que é chamado de traço talassêmico é sem manifestação clínica. No entanto, a cada gravidez existem 50% de possibilidades do feto herdar esse alelo (KIKUSHI, 2007).

As manifestações clínicas da Th resultam da deficiência total ou parcial na produção das cadeias alfa ou beta dos polipeptídeos que constituem a globina, alterando significativamente sua função, resultando num excesso da outra cadeia que se precipita dentro da membrana da hemácia, o que acarreta em morte celular na medula óssea (eritropoese ineficaz) e remoção prematura dos eritrócitos circulantes pelo baço (COLLET et al, 2010).

A classificação das talassemias ocorre de acordo com a cadeia polipeptídica da hemoglobina afetada. Se a produção de cadeias alfa (regulada pelo cromossomo 16) esta diminuída é chamada de α -Talassemia. Se a produção de cadeias beta (regulada pelo cromossomo 11) está diminuída, temos a β -Talassemia, sendo esta a forma mais comum no Brasil. Apesar da β -talassemia ter mais de 200 mutações, a maioria delas é rara. Aproximadamente 3% da população mundial carregam genes para β -talassemia e no sudeste asiático 5-10% da população carregam genes para α -talassemia (GRIFFITHS, 2008; KLIEGMAN et al, 2010).

3.2.2.1. Talassemia-Alfa (α -Talassemia)

Os indivíduos normais possuem quatro alelos responsáveis pela produção de cadeias α -globina, localizados no par de cromossomos 16. Já em indivíduos com α -Talassemia, ocorre uma deficiência na síntese de um ou mais destes alelos estruturais, o que determinará nas diferentes formas clínicas dos portadores de α -talassemia. Como consequência da deficiência da síntese de cadeias alfa, ocorre um excesso de cadeias β -globina, que continuam sendo sintetizadas normalmente. Esse excesso de cadeias beta se precipita no interior dos glóbulos vermelhos provocando defeitos na maturação e morte prematura dessas células (VOLPE, 2006).

Quando ocorre a deleção de um alelo para a cadeia alfa, a patologia não é considerada grave. É conhecida como traço silencioso, pois não é sintomática, ou seja, não existem manifestações hematológicas. A deleção de dois alelos para α -globina causa o traço α -talassêmico. Não há sintomas, mas o hemograma indica anemia microcítica e hipocrômica moderada. Quando três alelos para α -globina são afetados, leva-se ao diagnóstico da Doença da Hemoglobina H (HbH). É uma doença moderadamente grave e a criança apresenta anemia hemolítica, esplenomegalia, alterações esqueléticas e eritropoese aumentada. Nesse caso, pelo menos um dos pais deve ter o traço α -talassêmico. Por fim, quando os quatro alelos para α -globina são afetados, causa anemia profunda durante a vida fetal, resultando em Hidropsia Fetal, sendo uma forma incompatível com a vida. Porém se o feto sobreviver, a transfusão de troca imediata deve ser realizada e o transplante de medula óssea é a única forma de cura (COLLET et al, 2010; KLIEGMAN et al, 2010).

3.2.2.2. Talassemia-Beta (β -Talassemia)

Semelhante à α -talassemia, na β -Talassemia ocorre uma diminuição (β^+) ou ausência (β^0) na síntese de cadeias beta da globina, regulados por dois genes estruturais localizados no par de cromossomos 11, o que leva a diminuição dos níveis de hemoglobina normal (HbA) e um desequilíbrio de cadeias α e β , ou seja, ocorre um excesso de cadeias α -globina, que interagem com a membrana da hemácia e diminuem sua sobrevida, podendo provocar manifestações clínicas de menor (*minor*) a maior (*major*) intensidades (GRIFFITHS, 2008; KLIEGMAN et al, 2010).

Embora já tenham sido descritas mais de 200 mutações de β -talassemia, isto condiciona uma grande variabilidade de genótipos e fenótipos, o que leva a uma grande variabilidade de sintomas. Normalmente, a talassemia se manifesta após o primeiro ano de vida, devido à estabilização da síntese de cadeias de globina, quando diminuem os níveis de hemoglobina fetal. Entretanto, indivíduos homozigotos ou heterozigotos em combinação com outras alterações hemoglobínicas (AF, por exemplo), apresentam anemia severa a partir dos dois a três meses de idade (VOLPE, 2006).

Se não forem tratadas, as crianças com β -talassemia geralmente se tornam sintomáticas principalmente devido à anemia hemolítica progressiva, com fraqueza profunda e descompensação cardíaca, condição clínica denominada Talassemia *major*. Esses pacientes são dependentes de transfusões sanguíneas a partir do 2º mês de vida. Na talassemia *minor*, os pacientes normalmente são assintomáticos e se observa apenas quadros de anemia moderada e anormalidades hematológicas (anemia microcítica leve, hipocromia e microcitose) (COLLET et al, 2010).

Uma das formas de prevenção do óbito ainda na infância e obtenção do crescimento e desenvolvimento normal das crianças portadoras de Th, é um adequado programa de transfusão de sangue. Mas antes de começarem as transfusões sanguíneas, o diagnóstico de β^0 -talassemia deve ser confirmado e os pais serem aconselhados sobre o tratamento pelo resto da vida, pois as crianças que fazem regularmente as transfusões tendem a acumular grandes quantidades de ferro no organismo (hemossiderose transfusional), podendo comprometer órgãos importantes como fígado, pâncreas e coração. A hemossiderose pode ser prevenida utilizando quelantes de ferro, permitindo sua excreção na urina e nas fezes (VOLPE, 2006).

3.3. A Doença Crônica e sua implicação no contexto familiar

A AF e as Talassemias por se tratarem de um grupo de doenças que não apresentam cura e que afetam as funções do indivíduo em suas atividades diárias, são consideradas

Doenças Crônicas (DC), que requerem dispositivos de adaptação, tratamento e acompanhamento continuado e assistência especial. Embora as doenças crônicas sejam frequentemente associadas ao processo de envelhecimento, elas podem ocorrer em qualquer idade, havendo inclusive aquelas típicas da infância, como é o caso das hemoglobinopatias (SILVA, 2011).

Um dos poucos registros nacional sobre a prevalência de doenças crônicas na infância e na adolescência se encontra na Pesquisa Nacional por Amostras de Domicílio (PNAD), de 2003, que menciona que as DC acometem 10% dos menores de 19 anos, sendo que 9,1% apresentam uma única doença incapacitante (IBGE, 2005).

É importante destacar que uma situação de DC provoca mudanças na dinâmica familiar, implicando na reestruturação das atividades do cotidiano e afetando a todos, podendo gerar momentos difíceis, com progressos e retrocessos nas relações entre seus membros e pode, nestas situações, consumir tempo e energia e, ainda, atuar como uma força que impulsionam os familiares a desempenharem funções no cuidado com a pessoa doente de forma intensiva e deixarem alguns aspectos biopsicossociais da vida familiar em segundo plano (FURTADO, 2003).

Nesse sentido, o cuidador é aquele que presta cuidados à outra pessoa, independente da idade, por estar enferma e/ou com limitações físicas ou mentais, recebendo ou não remuneração. O cuidador, então, se torna aquele com maior envolvimento e responsabilidade na assistência à pessoa durante o curso da doença, atividade essa que recai, geralmente, sobre uma só pessoa da família (BRASIL, 2008).

Mesmo que os membros da família não se adaptam de forma uniforme à DC, pois cada pessoa possui uma crença a respeito do adoecer, vivenciando-o de maneiras distintas, a sobrecarga física e emocional concentrada no cuidador pode ocasionar problemas físicos, psicológicos, sociais e até econômicos, prejudicando cuidador e doente (GIL; BERTUZZI, 2006).

Para as famílias, o gerenciamento de uma condição crônica não é uma tarefa fácil, implica em aprender novas habilidades, desistir do sonho da criança saldável, frequentar hospitais e conviver com o próprio sofrimento e o da criança ou adolescente. Sendo assim, torna-se importante conhecer a família, sua constituição, as relações de seus membros, o cotidiano, como reestruturam a vida familiar e como participam do cuidado prestado para facilitar a adaptação em torno da condição crônica do filho, sem colocar em risco o paciente e a própria família (FRÁGUAS et al, 2008; GUIMARÃES et al, 2009).

A família, acima de tudo, deve gerenciar o cuidado e o tratamento das crianças ou adolescentes enfermos, recebendo suporte não apenas para aprender a cuidar do paciente, mas, sobretudo, subsídios para enfrentar, compreender e compartilhar a situação, ajudando-o a lidar com seus próprios problemas, conflitos, medos e aumento das responsabilidades. De uma forma geral, o que se pretende no cuidado aos pacientes portadores de enfermidades crônicas é o controle da doença para minimizar, o quanto possível, as complicações físicas, emocionais, sociais e culturais. Quando isso ocorre, a criança e o adolescente têm a possibilidades de conviver e se adaptar à sua enfermidade, sendo esse aspecto fundamental para sua qualidade de vida bem como de sua família (COLLET et al, 2010).

3.4. O papel dos profissionais de Enfermagem

Os profissionais de enfermagem tem participação importante no PNTN porque são estes profissionais que possuem um maior vínculo com a mãe e o recém-nascido. Desde o pré-natal, nas Unidades Básicas de Saúde, é o (a) enfermeiro (a) quem deve informar e orientar a gestante sobre a realização do “Teste do Pezinho” (MARTON DA SILVA & LACERDA, 2003).

É importante que a equipe de enfermagem esteja adequadamente orientada e informada a respeito da doença para poder acolher as famílias e auxilia-los a enfrentar a experiência da doença e da hospitalização, ajudar a criança a enfrentar os tratamentos e os efeitos da doença e estimular a adaptação dos pais e da própria criança a uma doença crônica, que pode ser incapacitante, amenizando o impacto do diagnóstico, o sentimento de culpa e a importância de aderir ao tratamento e às orientações de enfermagem (KIKUCHI, 2007). O aconselhamento genético também deve estar incluído nas ações de enfermagem (COLLET et al, 2010).

A assistência de enfermagem inclui o acompanhamento e cuidados específicos a cada paciente e deve ser orientada para identificação precoce (busca ativa dos resultados do teste do pezinho e sintomatologia clínica), prevenção de crises agudas, intervenções em situações de risco, reabilitação, educação e orientação da família, explicando do que se trata a doença, suas consequências e principais sintomas, pois a família precisa estar orientada para relatar à equipe de saúde alguns sinais que a criança venha a apresentar e quando procurar serviços de emergência. É importante também garantir que a criança com hemoglobinopatia de fato chegue a um serviço de hematologia com experiência para que receba tratamento e controle adequados (HOCKENBERRY E WILSON, 2011).

Finalizando, para a humanização do cuidado à criança e ao adolescente portador de DC e sua família, há necessidade de investir em recursos de saúde onde a família passa a ser unidade de cuidado, dessa forma, a enfermagem contribui com uma maior longevidade e qualidade de vida das pessoas com hemoglobinopatias, considerando as características inerentes a cada paciente e, sobretudo às condições sociais a que ele esteja inserido, havendo a necessidade de absorção de novos aprendizados, fazendo a conexão entre os fatores biológico, social, educacional e as práticas cidadãs, tornando-se de grande importância valorizar o desenvolvimento da família e fortalecer as competências familiares (KIKUCHI, 2007; PELLISON et al, 2007).

4. MATERIAL E MÉTODO

4.1. Tipo de Estudo

A pesquisa consiste em um estudo descritivo e qualitativo, de corte transversal, sobre o cotidiano das famílias com crianças ou adolescentes portadores de hemoglobinopatias (Anemia Falciforme ou Talassemia), que fazem acompanhamento e frequentaram o Hospital da Criança de Brasília (HCB) nos dias da coleta.

4.2. Caracterização do Local da Pesquisa

A pesquisa foi realizada no Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB), hospital referência em acompanhamento e tratamento em oncologia e hematologia pediátrica. Mais especificamente, o recrutamento dos entrevistados se deu na Unidade de Terapia Endovenosa (UTE), onde as crianças/adolescentes fazem a terapia de transfusão sanguínea.

4.3. Caracterização da Amostra

Participaram do estudo 20 cuidadores de crianças ou adolescentes que tiverem consulta ou procedimento marcado no mês de agosto de 2013 e as entrevistas ocorreram diariamente (de segunda a sexta), no período da manhã. Estes entrevistados foram escolhidos de forma aleatória e independente e foram abordados na própria UTE, enquanto se aguardava o início da terapia. O diagnóstico foi confirmado a partir de consulta no prontuário do paciente, com a autorização do enfermeiro da unidade.

Não foram identificados riscos aos entrevistados ou portadores de hemoglobinopatias.

4.3.1. Critérios de Inclusão para participação da pesquisa: (1) Residir e ter parentesco em primeiro grau dos menores de 18 anos portadores de hemoglobinopatias e (2) Estar de acordo com a realização da pesquisa, com a devida assinatura do TCLE.

4.3.2. Critérios de Exclusão para participação da pesquisa: (1) O paciente ter maior de 18 anos e (2) estar em risco de morte durante a entrevista.

4.4. Instrumento

Os dados foram coletados a partir de entrevista com questionário semiestruturado e focalizado, mas permitindo ao entrevistador ou ao participante explorar determinadas temáticas que puderam surgir ao longo da conversa. Este questionário foi formulado com base no estudo de Ataíde (2006), que teve como objetivo principal compreender o impacto do diagnóstico da Anemia Falciforme no contexto familiar.

Por se tratar de uma entrevista em ambiente hospitalar, especialmente em Unidade de Terapia coletiva, não foram possíveis a gravação das entrevistas.

Inicialmente foi aplicado um teste-piloto com uma cuidadora de criança portadora de hemoglobinopatia, a partir desse teste foi feita modificações no questionário para melhor adequá-lo ao nosso estudo. Resultou-se, então, em um questionário aplicado dividido em duas partes, sendo a primeira parte com perguntas fechadas, consistindo na identificação da família, que objetivaram traçar o perfil dos pacientes e de seus cuidadores (entrevistado). A segunda parte consistiu de perguntas abertas sobre o cotidiano familiar, que objetivaram traçar o papel dos cuidadores de crianças ou adolescentes portadores de hemoglobinopatia e o impacto do diagnóstico no contexto familiar.

4.5. Análise dos Dados

Os dados produzidos na primeira parte do questionário foram dispostos em tabela, consistindo na análise do perfil sociodemográfico dos pacientes e seus cuidadores. Já os dados produzidos na segunda parte do questionário, foram transcritos e analisados empregando-se a técnica de "Análise de Conteúdo" proposta por Laurence Bardin (1977), preservando a originalidade do conteúdo.

Optou-se também, dentre as várias técnicas de análise de conteúdo, pela análise categorial que funciona por operações de divisão dos textos em unidades, em categorias segundo reagrupamentos analógicos.

Essa técnica de interpretação de dados proporciona maior compreensão das implicações do processo de adoecimento, pois permite articular a fala dos cuidadores sobre o cotidiano e o impacto do diagnóstico da doença para o contexto familiar, sendo eficaz na condição de se aplicar a discursos diretos e simples por meio da investigação dos temas ou da análise temática (BARDIN, 1977).

Foram utilizadas as diferentes fases de análise, tais quais: (1) a pré-análise, (2) a exploração do material e (3) o tratamento dos resultados e interpretação.

A mencionada autora descreve a primeira etapa como a fase de organização, que pode utilizar vários procedimentos, tais como: leitura flutuante, hipóteses, objetivos e elaboração de indicadores que fundamentem a interpretação. Na segunda etapa os dados são codificados a partir das unidades de registro. Na última etapa se faz a categorização, que consiste na classificação dos elementos segundo suas semelhanças e por diferenciação com posterior reagrupamento, em função de características comuns.

Após os conteúdos das entrevistas serem reagrupados e ordenados, de acordo com a semelhança dos relatos, originaram-se códigos e subtemas que, após sua ordenação, possibilitaram a construção de quatro temas principais e seus subtemas: (1) O diagnóstico, (2) A percepção da doença, (3) O impacto da doença no contexto familiar e (4) Preocupações. As falas das entrevistas foram apresentadas com a seguinte legenda: E1: Entrevistado 1; e ... recortes da mesma fala.

4.6. Questão ética

As entrevistas ocorreram somente após aprovação do projeto pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciências da Saúde – FEPECS.

Para a realização das entrevistas, o diretor do HCB foi solicitado para consentimento e autorização da pesquisa no hospital para, posteriormente, passar pela aprovação do comitê de ética em pesquisa.

Os princípios éticos dispostos na Resolução Nº 466/2012, do Conselho Nacional de Saúde (CNS), foram respeitados em todo o processo de pesquisa, especialmente durante a coleta de dados. Os entrevistados foram informados sobre o objetivo e a importância do trabalho de conclusão de curso e quanto à liberdade em aceitar participar da pesquisa, assinando o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido – TCLE (Anexo 1) que foi entregue no momento imediatamente anterior à realização da entrevista.

5. RESULTADOS

5.1. Apresentação do perfil das famílias entrevistadas

Participaram do estudo 20 cuidadores de crianças ou adolescentes portadores de anemia falciforme ou talassemia, porém dois desses cuidadores possuem parentesco com duas crianças portadoras de talassemia acompanhadas no HCB, totalizando 22 crianças/adolescentes, com idades variando de 2 a 18 anos incompletos, sendo maioria do sexo feminino. Notou-se também que a constatação do diagnóstico foi predominante após a criança ter tido os primeiros sintomas. Notou-se também que, das 22 crianças entrevistadas, 15 são portadoras de AF e dessas 10 tiveram Acidente Vascular Encefálico (AVE) como principal co-morbidade. A tabela 2 integra informações relevantes acerca da amostra.

Tabela 2. Características das crianças ou adolescentes portadoras de hemoglobinopatias acompanhadas no HCB.

Variáveis	N	%
Faixa etária (anos)		
De 2 a 11	12	54,54
De 12 a 18 incompletos	10	45,45
Gênero		
Feminino	14	63,63
Masculino	8	36,36
Diagnóstico		
Anemia Falciforme	15	68,18
Talassemia	7	31,81
Constatação diagnóstica		
Teste do pezinho/busca ativa	8	36,36
Após os primeiros sintomas	10	45,45
Exames de rotina	2	9,09
Não sabe informar	2	9,09

**Presença de co-
morbidades**

AVC	10*	45,45
Outros	12	54,54

* Das 15 crianças entrevistadas com AF, 10 tiveram Acidente Vascular Encefálico como principal complicação.

Considerando o perfil dos cuidadores, com idades variando de 23 até 55 anos, a amostra foi composta predominantemente por mães de crianças ou adolescentes portadoras de AF ou Th. A cor predominante foi a negra, sendo maioria casados, possuindo ensino médio incompleto e sem renda familiar própria (ou do lar), vivendo com renda de 2 a 4 salários mínimos (SM) e residindo na mesma casa de 3 a 5 pessoas. Observou-se também que a maioria reside no próprio DF, seguido dos que residem no entorno, isso reflete a dificuldade de transporte para se chegar ao hospital que será explicado melhor na parte 2 da análise do estudo. Os dados apresentados na tabela 3 integram informações relevantes acerca do perfil sociodemográfico dos cuidadores.

Tabela 3. O perfil sociodemográfico dos cuidadores das crianças ou adolescentes portadoras de hemoglobinopatias acompanhadas no HCB.

Variáveis	N	%
Faixa etária (anos)		
23 até 30	5	25
De 31 a 40	12	60
Acima de 41	3	15
Gênero		
Feminino	15	75
Masculino	5	25
Grau de parentesco		
Mãe	14	70
Pai	4	20
Outros	2	10
Cor		
Negro	10	50

Pardo	8	40
Branco	2	10
Estado civil		
Solteiro	7	35
Casado	11	55
Divorciado	2	10
Escolaridade		
Ensino fundamental incompleto	6	30
Ensino médio incompleto	7	35
Ensino médio completo	6	30
NAD	1	05
Moradia		
DF	12	60
Entorno	6	30
Outros	2	10
Ocupação		
Aposentados	1	05
Do lar (sem renda própria)	9	45
Autônomos	8	40
ASG	2	10
Renda Familiar (SM)		
Até 1	6	30
De 2 a 4	9	45
Acima de 5	1	05
NAD	4	20
Membros da Família		
Mínimo 2	1	05
De 3 a 5	16	80
Acima de 6	3	15

Em relação ao perfil psicossocial do cuidador pôde-se inferir que a maioria dos cuidadores se dedica em tempo integral ao cuidado da criança ou adolescente e relatam não apresentar sintomas físicos ou emocionais. Porém, dos cinco entrevistados que afirmaram possuir problemas emocionais, todos referiam à depressão e não fazer nenhum tipo de acompanhamento. A tabela 4 ilustra o perfil psicossocial dos cuidadores.

Tabela 4. O perfil psicossocial dos cuidadores.

Variáveis	N	%
Horas de cuidado diário		
Integral	9	45
12 horas	2	10
8 horas	1	05
6 horas	3	15
Outros	5	25
Presença de problemas físicos		
Sim	4	20
Não	16	80
Presença de problemas emocionais		
Sim	5	25
Não	15	75
Tratamento		
Sim	3	15
Não	17	85

5.2. Análise de conteúdo das entrevistas: A repercussão da doença para o contexto familiar

Na abordagem qualitativa da análise de conteúdo proposta por Laurence Bardin (1977) se considera a “presença ou ausência de uma dada característica de conteúdo ou conjunto de características num determinado fragmento da mensagem”, permitindo de forma prática e

objetiva produzir inferências do conteúdo e da comunicação de um texto replicáveis ao seu contexto social.

Portanto, a partir das entrevistas, buscou-se fazer a análise de conteúdo categorial, que consiste em categorizar as unidades de texto (palavras ou frases) que se repetem, inferindo uma expressão que as representa.

Com isso, resultou-se em categorizar as falas dos entrevistados em quatro temas principais com seus respectivos subtemas de acordo com as equivalências definidas a partir das significações de cada mensagem, ou seja, a partir da divisão dos textos em unidades, em categorias segundo reagrupamentos analógicos.

Como citado anteriormente, as falas das entrevistas foram apresentadas com a seguinte legenda: E1: Entrevistado 1; e ... recortes da mesma fala.

5.2.1. Tema 1. O diagnóstico

Para a notícia do diagnóstico, o nascimento de um filho com algum tipo de problema é uma situação que pode ser traumática e desestabilizadora para a família. A informação de que a criança é portadora de alguma hemoglobinopatia (doença que até então é popularmente desconhecida), de que se trata de uma doença crônica degenerativa, que não tem cura, apenas tratamento, pode trazer desesperança de uma família saldável e de lidar com algo que não é “normal”. Em contrapartida, alguns embora não negam a existência da doença, o não pensar nela, o não falar sobre ela, o tratar a criança como outra normal minimiza o sofrimento do cuidador, ou da família.

Subtema 1. Sentimentos e reações ao receber o diagnóstico

Os relatos dos entrevistados refletiram reações de choque pelo inesperado, pelo susto, pela tristeza, pelo desespero, e muitas vezes pelo medo do desconhecido:

E1: *“foi um baque, todo mês tem que correr atrás das coisas, é muito difícil, muita correria”*.

E9 *“foi horrível, fiquei desesperada porque eu não conhecia, me assustei muito...”*.

Alguns demonstraram não ter sido difícil e encaram a doença de forma natural:

E10 *“na verdade foi tranquilo, se eu fosse me desesperar seria pior”*.

5.2.2. Tema 2. Percepção sobre a doença

O esclarecimento da doença para a família altera atitudes, minimiza a ansiedade, permitindo modificações nas relações conflituosas para um modelo mais harmonioso e terapêutico em relação à saúde das pessoas. Já o desconhecimento da doença contribuiu para o impacto negativo, pois o “não saber o que fazer” ou o “não estar por perto” causa receios, angústia, sentimentos de impotência ou de desesperança.

Subtema 1. Falta de conhecimento

Averiguou-se nos relatos de alguns entrevistados que houve certa dificuldade no entendimento concreto sobre a doença:

E1: *“o médico explicou muita coisa, mas praticamente não sei nada”*.

E6 *“ixi não sei muita coisa não”*.

Subtema 2. Aprendendo com a doença

Observamos que, mesmo expondo dificuldade no entendimento sobre a doença, alguns entrevistados revelaram procurar conhecer a doença, demonstrando um conhecimento satisfatório sobre a mesma:

E13 *“eu sei o que a gente vê na internet, que afeta os órgãos...”*.

E15 *“eu sei um monte de coisa, sinais, sintomas, complicações, é porque eu não sei explicar...”*.

E19 *“ah já sei tudo, assisti muitas palestras sobre o assunto”*.

5.2.3. Tema 3. O impacto da doença no contexto familiar

Considerando o fato de as hemoglobinopatias comprometerem diversos sistemas do corpo humano, é exigido um cuidado complexo e uma atenção contínua para a promoção de uma condição clínica estável da criança. Frequentemente, uma condição de doença crônica na família provoca mudanças na dinâmica familiar, implicando na reestruturação das atividades do cotidiano e sobrecarga de seus membros.

Subtema 1. Sobrecarga materna

Os cuidados das crianças portadores de DC centralizam-se na figura materna, exigindo um tempo maior do que aquele dispensado às outras atividades. Essa dedicação mostra-se como uma dificuldade pelo fato da mulher culturalmente ter outras obrigações no núcleo familiar, originando uma sobrecarga de atividades.

E3 *“quem cuida é a mãe dele, mas é só dar os remédios mesmo... a mãe dele tem facilidade em cuidar e eu nunca vim, primeira vez...”*.

E5 *“o pai tem dificuldade, nunca participou, nunca foi numa consulta desde o dia que nasceu”*.

E20 *“tipo assim, é tudo comigo... ninguém tem paciência. Só eu (mãe) que tenho paciência e mais facilidade em cuidar dela...”*.

Subtema 2. Mudanças no cotidiano da família

As falas de alguns dos entrevistados apontam que a situação de adoecimento provoca mudanças na rotina e no cotidiano da família, principalmente em relação ao trabalho fora de casa, pois na maioria dos casos o pai é quem trabalha e a mãe abre mão de trabalhar pra dar continuidade ao tratamento da criança e cuidar da casa, sua atuação intensa e diária impede o exercício de atividades externas, porque a exigência de atenção integral impossibilita o desempenho de outras funções:

E4 *“eu parei de trabalhar porque ele vivia no hospital e eu tinha que acompanhar”*.

E14 *“eu não trabalho e cuido dele da hora que ele acorda até a hora dele dormir”*.

E17 *“eu parei de trabalhar fichado... não posso trabalhar, o governo não ajuda, só recebo o auxílio porque não trabalho, se eu trabalhar fichado corta (o benefício) e o dinheiro não dá...”*

Além disso, outros membros da família, como os irmãos, por exemplo, na visão das cuidadoras podem sofrer com as consequências da criança portadora de DC, conforme o relato abaixo:

E15 *“é um pouco complicado porque são outros filhos, não é só ela”.*

Subtema 3. O cuidado com a criança ou adolescente

Já foi descrito a importância do papel (e da sobrecarga) da mãe frente ao cuidado com as crianças ou adolescentes portadoras de hemoglobinopatias, porém a maioria dos entrevistados afirmaram que o cuidado com as crianças ou adolescentes “é normal”, não tendo muita dificuldade e tratando os mesmos como qualquer outra criança não portadora de doença crônica.

E13 *“eu tento ser o mais positiva, sou muito positiva... elas levam uma vida normal, são perfeitas... toda a família trata como crianças normais”.*

E17 *“normal, tiro de letra. no começo é mais difícil mais eu trato como qualquer outra criança”.*

Subtema 4. Dificuldades

Quando questionados sobre as principais dificuldades enfrentadas em relação ao cuidado às crianças ou adolescentes portadoras de AF e Talassemia, os mais presentes foram o de acesso ao Hospital, ao meio de transporte utilizado para chegar ao hospital e financeiro devido à falta de trabalho, alguns apontaram também a questão da alimentação, por encarecer o orçamento da família, como nos seguintes relatos:

E9 *“tenho dificuldade em trabalhar. Vou me virando com o benefício que ela tem”.*

E10 *“... agora é trazer pra cá porque tenho que pegar dois ônibus”.*

E11 *“no transporte, na parte financeira porque eu não trabalho... vivo só com o benefício dela”.*

E17 *“... o dinheiro não dá pra comprar a alimentação, é muito cara, é tudo muito restrito, é tudo integral, orgânico. O leite custa mais de 300 reais. O governo não dá nenhum vale alimentação, já até reclamei no ministério da saúde”.*

5.2.4. Tema 4. Preocupações

A enfermidade em si pode trazer muitas preocupações, inclusive a consciência da possibilidade de morte e as intercorrências, que estão, no imaginário dos cuidadores, associados à possibilidade de morte, o que contribui com o aumento do medo, da angústia e ansiedade e isso pode aumentar o sofrimento da família.

Subtema 1. Complicar mais a doença

As principais preocupações presentes nas falas dos cuidadores entrevistados foram com as intercorrências e sequelas da doença, principalmente no que diz respeito ao Acidente Vascular Encefálico (AVE):

E15 *“são tantas, porque ela tá boa e de repente ela passa mal, tem crise, eu fico com o coração na mão...”.*

E19 *“ele já teve dois AVC então minha preocupação é essa, evitar o AVC e a discriminação que ele enfrenta na escola.”.*

E20 *“a minha preocupação é o AVC... é complicar mais a doença”.*

A preocupação com as consequências do tratamento realizado (as transfusões sanguíneas) foram apontadas por duas mães cuidadoras de criança com Talassemia, como descritas a seguir:

E9 *“hoje não é a talassemia em si, é a consequência das transfusões, o excesso de ferro”.*

E12 *“é o acúmulo de ferro decorrente da transfusão que pode agravar outros órgãos”.*

Subtema 2. Temor da morte

O medo da morte foi um assunto que apareceu implicitamente nas falas dos entrevistados:

E1 *“perder elas, porque não é fácil cuidar. Tenho amigos que já perderam seus filhos e o médico disse pra ficar de olho porque qualquer hora elas pode ir”.*

E7 *“é deles ter algum problema que não conheça e eles batam as botas, isso que me preocupa”.*

6. DISCUSSÃO

Este estudo demonstrou o impacto do diagnóstico no contexto familiar decorrente do convívio com a doença crônica, a partir da análise do perfil das crianças ou adolescentes portadores de AF ou Th que fazem tratamento e acompanhamento no Hospital da Criança de Brasília José Alencar, Hospital Referência em oncologia e hematologia pediátrica, e do perfil sociodemográfico dos cuidadores e da análise categorial das falas dos entrevistados.

Os dados apontam que das 22 crianças/adolescentes que participaram do estudo, com idades variando de 2 a 18 anos incompletos, maioria são do sexo feminino. Notou-se também que a constatação do diagnóstico, na maioria dos casos, foi após a criança ter tido os primeiros sintomas. Isso reflete no alto grau de co-morbidades relacionadas às hemoglobinopatias, pois das 22 crianças entrevistadas, 15 são portadoras de AF e dessas 10 tiveram Acidente Vascular Encefálico (AVE) como principal complicação da doença.

Segundo a literatura, assim que é feita a identificação neonatal dos pacientes portadores destas alterações congênicas, com o rastreamento pela triagem neonatal, é possível permitir uma abordagem adequada nos primeiros anos de vida e um aconselhamento genético que possibilita a prevenção das complicações, aumentando a sobrevida e melhorando a qualidade de vida dos pacientes portadores de Hemoglobinopatias, além de permitir o controle da frequência destas doenças (RODRIGUES et al, 2010).

Os resultados sugerem que o perfil sócio demográfico e psicossocial do cuidador de pacientes crônicos é a predominância de mulheres, negras, casadas, com idade entre 23 a 55 anos, mães das crianças ou adolescentes portadores de AF ou Th, sem renda própria (ou do lar), com escolaridade de ensino médio incompleto, residentes no próprio DF, vivendo com renda mensal entre 2 a 4 salários mínimos e residindo na mesma casa de 3 a 5 pessoas. O que está de acordo com o estudo de Kikuchi (2003), que afirma que as famílias do paciente portador de DC, por atingir frequentemente, em sua maioria, a população negra, vivem em situação de baixa renda e encontram dificuldades.

O perfil psicossocial sugere que os fatores detectados no presente estudo como a mãe ser a maior cuidadora e o tempo gasto em relação à prestação de cuidados ser integral, mostra que o impacto do convívio com a doença é mais intenso neste gênero que se envolve mais com o cuidado, refletindo nos sintomas físicos e emocionais declarados pelos entrevistados, porém, as que afirmara problemas emocionais, todas se referiam à depressão, mas sem acompanhamento.

A predominância feminina entre os cuidadores está em concordância com outros estudos envolvendo cuidados com doentes crônicos. Portanto este resultado era esperado e reforça o fato de que ainda é comum e cultural que a figura feminina assuma os cuidados necessários para o bem estar familiar (ATAÍDE, 2006).

Existem estudos mostrando que quanto maior a duração do cuidado, pior será a qualidade de vida do cuidador e que “a sobrecarga física e emocional pode ocasionar problemas físicos, psicológicos, sociais e até econômicos, prejudicando cuidador e doente. Nesse sentido, a condição de doença é um contínuo fator de crise, sendo uma ocorrência geradora de *stress*, que causa efeitos tanto no doente quanto no cuidador familiar” (SILVA, 2011).

Em relação à análise categorial das falas dos entrevistados, os problemas enfrentados pela família que cuida de uma criança portadora de DC começam com o diagnóstico da doença. Os relatos dos entrevistados refletiram reações de choque pelo inesperado, pelo susto, pela tristeza, pelo desespero, e muitas vezes pelo medo do desconhecido ao receber a notícia do diagnóstico.

Para Ataíde (2006), o nascimento de um filho com algum tipo de problema é uma situação que pode ser traumática e desestabilizadora para a família. A informação de que a criança é portadora de alguma doença crônica que não tem cura apenas tratamento, que até então é popularmente desconhecida, pode trazer angústia, por depararem com a ruptura de um modelo ideal de criança perfeita e com a possibilidade de lidar com uma criança que não é saudável.

A falta de conhecimento sobre a doença, que também foi relatado por alguns dos cuidadores pode ser gerador de angustias, aumentando o sofrimento da família. Segundo Anders, Lima e Rocha (2005), quando se tem conhecimento sobre a doença, do tratamento e dos recursos disponíveis, os níveis de estresse e ansiedade podem diminuir significativamente. O desconhecimento da doença contribuiu para o impacto negativo, pois o “não saber o que fazer” ou o “não estar por perto” causa receios, angústia, sentimentos de impotência ou de desesperança.

Em contrapartida, observou-se que, mesmo expondo dificuldade inicial de entendimento sobre a doença, alguns entrevistados revelaram um conhecimento satisfatório sobre ela, identificando seus principais sinais e sintomas e encaminhando a criança a serviços especializados quando ela apresenta alguma intercorrência, por meio de pesquisas em internet, palestras, ou seja, eles afirmaram procurar conhecer a doença para poder saber o que fazer.

Portanto, as falas dos entrevistados neste estudo nos leva a acreditar na relevância dos programas educativos para esclarecimentos, informações, identificação de sinais clínicos sobre a doença, orientações para ações necessárias da família em caso de intercorrências com a criança. Neste sentido, os profissionais de enfermagem juntamente com a equipe multidisciplinar são responsáveis pela educação e autogerenciamento de pacientes e familiares, contribuindo para adoção (da própria família e do paciente) de comportamentos preventivos e de promoção à saúde.

Em relação às mudanças enfrentadas pela família que cuida de crianças ou adolescentes portadores de AF e Th, a questão que as mães cuidadoras enfrentam em relação à grande demanda de cuidados com a criança *versus* a necessidade de trabalhar fora do domicílio, frequentemente, em função de assegurar o tratamento da própria criança ou adolescente é muito marcante, pois a exigência de atenção integral impossibilita o desempenho de outras funções, o que está de acordo com a literatura.

Além disso, foram relatadas também as principais dificuldades enfrentadas pela família, como o de transporte utilizado para chegar ao hospital e financeiro devido à falta de trabalho, alguns apontaram também a questão da alimentação. Segundo Kikushi (2003), as famílias do paciente portador de Hemoglobinopatia, por se encontrarem, em sua maioria, em situação de pobreza encontram dificuldades para vir ao hospital trazer a criança doente, além das dificuldades financeiras devido à falta de emprego e da baixa escolaridade.

Diante de todos os assuntos abordados e apontados pelos cuidadores acerca da doença, as principais preocupações dos cuidadores entrevistados foram com as intercorrências e sequelas da doença, principalmente o AVE, que, no imaginário delas, estão fortemente associadas à possibilidade de morte. Esse sentimento gera uma intensa angústia e ansiedade, o que contribui com o aumento do medo, da angústia e ansiedade, podendo causar sofrimento da família.

Lobo (2003) informa que, antes da implantação da triagem neonatal para as hemoglobinopatias, somente 2% das crianças doentes atingiam a idade de cinco anos. Isso fortalece a necessidade de medidas que reforcem a importância do diagnóstico precoce, pelo teste do pezinho, da implementação de medidas preventivas no tratamento dessa patologia, que deve ser um assunto discutido com a família, no momento da constatação diagnóstica, e pelos profissionais de enfermagem durante reuniões de Educação em Saúde.

Por fim, para as famílias, o gerenciamento de uma condição crônica não é uma tarefa fácil, implica em aprender novas habilidades, desistir do sonho da criança saudável, frequentar hospitais e conviver com o próprio sofrimento e o da criança ou adolescente. O suporte à

família e às competências de cada um dos seus membros são fontes de informação e influenciam na forma da criança ou adolescente lidar com a doença, além de oferecer subsídios para a atuação do profissional de enfermagem, pois conhecendo a realidade da família, suas principais complicações, dificuldades, é possível planejar uma assistência personalizada, baseada no contexto familiar (ROLLAND *apud* COLLET et al, 2010).

7. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao se analisar o contexto familiar de famílias cuidadoras de crianças ou adolescentes portadores de AF ou Th, acompanhados no HCB, a metodologia utilizada atingiu os objetivos propostos.

Analisar a família cuidadora de crianças ou adolescentes portadores de AF ou Th foi uma tarefa difícil, pois lidar com a reflexão sobre as experiências objetivas e emocionais da família diante do diagnóstico de uma doença que não têm cura e que é popularmente desconhecida, foi desafiador, porém gratificante. Permite-nos analisar o cuidador com outros olhos, analisando as implicações do processo saúde-doença para o contexto familiar, as dificuldades enfrentadas em relação ao cuidado, as preocupações, os esclarecimentos sobre a doença, a presença de sintomas físicos ou emocionais decorrentes do cuidado, entre outros.

A organização de uma rede de assistência que atenda de forma integral à criança ou adolescente portador de AF ou Th deve garantir que as questões psicossociais sejam consideradas e que a família também seja assistida, principalmente, no período inicial de diagnóstico, para o esclarecimento sobre a doença, para a reestruturação da convivência e dos cuidados com os mesmos. Portanto, os profissionais de saúde devem ter consciência de sua importância no apoio à família e ser preparados para isto.

O fato de alguns dos cuidadores se referirem a problemas de depressão, sem acompanhamento, me chamou a atenção, pois há equipe de psicólogos disponíveis no hospital. A enfermagem, no entanto, deve atuar na orientação e encaminhamento dos familiares desses pacientes.

De forma semelhante a outros estudos envolvendo doenças crônicas, observou-se que, além das diversas adaptações, mudanças, inseguranças e limitações que são provocadas pelo diagnóstico da doença, há também os componentes de ordem social, tais como desemprego, baixo poder aquisitivo e desestruturação familiar, que intensificam ainda mais o impacto do diagnóstico. A sobrecarga emocional que recai sobre a figura materna e a sobrecarga financeira provocada pelos gastos com a criança esteve muito presente nas falas das mães.

Chamou a atenção também que maioria dos entrevistados afirmou não saber muito a respeito da doença, porém os demais, mesmo expondo dificuldade inicial de entendimento sobre a doença, demonstraram um conhecimento satisfatório sobre ela, identificando seus principais sinais e sintomas e encaminhando a criança a serviços especializados quando ela apresenta alguma intercorrência. Isso reforça o papel da enfermagem juntamente com a equipe multidisciplinar como responsáveis pela educação e autogerenciamento de pacientes e

familiares, contribuindo para adoção de comportamentos preventivos e de promoção à saúde. A prevenção e a educação são as chaves para ajudar a criança a levar uma vida normal.

Além da falta de conhecimento relatado por alguns, o temor das complicações e intercorrências, associados pelos cuidadores à possibilidade de morte, também esteve presente nas falas dos entrevistados, sendo as principais preocupações dos cuidadores em relação à doença da criança ou adolescente.

Acredita-se na relevância dos programas educativos e de divulgação para esclarecimentos, informações das características da doença, sua natureza genética e as possibilidades de assistência e tratamento, que podem também ser úteis na compreensão da doença e na mobilização popular para apoio objetivo e emocional às famílias afetadas. Além disso, será de utilidade para adoção de comportamentos preventivos e de promoção à saúde, e consequentemente para a prevenção dos agravamentos da doença.

Embora estudos sobre a análise da sobrecarga e qualidade de vida do cuidador primário de portadores de hemoglobinopatias sejam escassos, no Brasil, o número de pesquisas que contemplam o cuidador de doenças crônicas em geral vem aumentando. Por isso, como sugestão de melhoria contínua na assistência ao portador de AF e Th, sugerem-se novos estudos que contemplem a qualidade de vida dos portadores de hemoglobinopatias e estudos que envolvam os profissionais de saúde, inclusive o profissional de enfermagem.

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ABREU, Isabella Schroeder; BRAGUINI, Welligton Luciano. TRIAGEM NEONATAL: o conhecimento materno em uma maternidade no interior do Paraná, Brasil. **Revista Gaúcha de Enfermagem**, Porto Alegre, v. 32, n. 3, p. 596-601, set. 2011.

ALMEIDA, Alessandro de M. et al. Avaliação do Programa de Triagem Neonatal na Bahia no ano de 2003. **Revista Brasileira de Saúde Materna Infantil**, Recife, v. 6, n. 1, p. 85-91, jan./mar. 2006.

ANDERS, J. C.; LIMA, R. A. G.; ROCHA, S. M. M. Experiência de pais e outros familiares no cuidado à criança e ao adolescente após o transplante de medula óssea. **Revista Brasileira de Enfermagem**, v. 58, n. 4, p. 416-421, 2005.

ARAUJO, R.C; BOUZAS, L.F.S. Transplante de células-tronco hematopoiéticas em hemoglobinopatias. **Prática Hospitalar**. v, 9, n. 51, mai/jun: 2007.

ATAÍDE, Cintia Aparecida. **O impacto do diagnóstico**: a implicação da doença falciforme para o contexto familiar. 2006. 96 f. Dissertação (Mestrado em Ciências da Saúde) – Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, 2006.

BAIN, B. J. Hemoglobinopathy Diagnosis. In.: SILVEIRA, Zama M. Luna da. **Caracterização molecular e laboratorial da talassemia beta e da interação hemoglobina s/talassemia beta**. 2010. 80 f. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas) – Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, 2010.

BARDIN, Laurence. *Análise de Conteúdo*. São Paulo: Lisboa Edições, 1977.

BORDIN, J. O; LANGHI JÚNIOR, D. M; COVAS, D. T. **Hemoterapia**: fundamentos e prática. São Paulo: Atheneu, 2007.

BRAGA, J. A. P. Medidas gerais no tratamento das doenças falciformes. **Rev. bras. hematol. hemoter**. 2007; v.3, n.29, p. 233-238.

BRASIL. Lei Estadual nº. 3.914, de 14 de novembro de 1983. Dispõe sobre o diagnóstico precoce da Fenilcetonúria e do Hipotireoidismo Congênito nos hospitais e maternidades do Estado de São Paulo. São Paulo, 1983.

_____. Lei Federal nº. 8.069, de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre a Instituição do Estatuto da Criança e do Adolescente. Brasília, jul. 1990.

_____. Decreto nº 7.612, de 17 de novembro de 2011. Institui o Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência - Plano Viver sem Limite. Brasília, nov. 2011.

_____. Portaria GM/MS n. 822/ GM em 6 de junho de 2001. Instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Fibrose Cística e Hemoglobinopatias. Brasília, MS/ jun. 2001.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa de Triagem Neonatal**. Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2005. 90 p.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. **Guia prático do cuidador**. Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. – Brasília: Ministério da Saúde, 2008.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Direitos Humanos. **Viver sem limite: plano nacional dos direitos da pessoa com deficiência**. Governo Federal. 2012. Disponível em: <<http://www.brasil.gov.br/viversem limite/plano-nacional-dos-direitos-da-pessoa-com-deficiencia>> Acesso em 10 de dezembro de 2012.

_____. Ministério da Saúde. **Doença Falciforme no SUS**. 2013. Disponível em: <http://portal.saude.gov.br/portal/saude/Gestor/visualizar_texto.cfm?idtxt=27777> Acesso em 15 de setembro de 2013.

CANÇADO, R. D e JESUS, J. A. A doença falciforme no Brasil. **Rev. bras. hematol. hemoter.** 2007; v. 29 n.3: p.203-206.

COLLET, Neusa et al. **Manual de Enfermagem em Pediatria.** 2. ed. Goiânia: AB, 2010. 534 p.

EL HUSNY, Antonette Souto; FERNANDES-CALDATO, Milena Coelho. Erros inatos do metabolismo: revisão de literatura. **Revista Paraense de Medicina,** Pará, v. 20, n. 2, abr./jun. 2006.

FRÁGUAS, Gisele; SOARES, Sônia Maria; SILVA, Patrícia Aparecida Barbosa. A família no cuidado ao portador de nefropatia diabética. **Esc Anna Nery Rev Enferm,** Minas Gerais, v. 12, n. 2, p. 271 – 7, jun. 2008.

FURTADO, Maria Cândida de Carvalho; LIMA, Regina Aparecida Garcia de. O cotidiano da família com filhos portadores de fibrose cística: subsídios para a enfermagem pediátrica. **Rev Latino-am Enfermagem,** USP, v. 11, n. 1, p. 66-73, jan./fev. 2003.

GALIZA NETO, Gentil Claudino de; PITOMBEIRA, Maria da Silva. Aspectos moleculares da anemia falciforme. **Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial,** Rio de Janeiro, v. 39, n. 1, 2003.

GIL, M. E.; BERTUZZI, L. D. Desafios para a psicologia no cuidado com o cuidador. **Rev. Bioética,** 2006, v.14, n.1, p. 49-59.

GRIFFITHS, Anthony J. F. et al. **Introdução à Genética.** 9. ed. Tradução: Paulo A. Motta. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008. 712 p.

GUIMARÃES, Tania Maria Rocha et al. O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.,** Recife-PE, v. 31, n. 1, p. 9-14, 2009.

GUEDES, Cristiano. **O campo da anemia falciforme e a informação genética**: um estudo sobre o aconselhamento genético. 2006. 172 f. Dissertação (Mestrado em Sociologia) – Instituto de Ciências Sociais, Universidade de Brasília, Brasília, 2006.

_____. **Anemia falciforme e triagem neonatal**: o significado da prevenção para mulheres cuidadoras. 2009. 122 f. Dissertação (Doutorado em Ciências da Saúde) – Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, 2009.

HOCKENBERRY, Marilyn J.; WILSON, David. **Wong**: Fundamentos de enfermagem pediátrica. 8. ed. Tradução: Maria Inês Corrêa Nascimento et al. Rio de Janeiro: Elsevier, 2011. 1280 p.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Pesquisa nacional por amostras de domicílio. Acesso e utilização de serviços de saúde. Rio de Janeiro: IBGE, 2005.

JORGE, Lynn B.; CAREY, John C.; BAMSHAD, Michael J. **Genética Médica**. 4. ed. Tradução: Pedro Guimarães de Barros et al. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010. 350 p.

KIKUCH, Berenice A. **Anemia falciforme**: manual para agentes de educação e saúde: procedimentos básicos, pesquisa bibliográfica, projetos e relatório, publicações e trabalhos científicos. 6ª ed. São Paulo: Atlas, 2003.

_____. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. **Revista brasileira de hematologia e hemoterapia**, São Paulo, v. 29, n. 3, p. 331-338. 2007.

KLIEGMAN, Robert M. et al. **Nelson**: tratado de pediatria. 18 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2009. 3005 p.

LERMEN, Luisandro et al. TALASSEMIA BETA MINOR: estudo de caso e revisão da literatura. *Estud. Biol.* 2007 jul/dez;29(68/69):329-334.

LOBO, C. L. C. et al. Triagem neonatal para hemoglobinopatias no Rio de Janeiro, Brasil. **Rev. Panam Salud Publica**, Washington, v. 13, n. 2-3, p.154-159, feb./mar. 2003.

MAGALHÃES, Patrícia K. R. et al. Programa de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil. **Caderno de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 25, n. 2, p. 445-454, fev. 2009.

MARTINI, Graciele et al. Triagem neonatal e hemoglobinopatias em Santa Catarina, Brasil. **RBAC**, Santa Catarina, v. 41, n. 3, p. 185-189, abr. 2009.

MARTON DA SILVA, Marly Bittencourt G.; LACERDA, Maria Ribeiro. "Teste do pezinho": por que coletar na alta hospitalar? **Revista Eletrônica de Enfermagem**, Curitiba, v. 5, n. 2, p. 60-64. 2003.

NUSSBAUM, Robert L.; McINNES, Roderick R.; WILLARD, Huntington F. **Thompson & Thompson: Genética médica**. 7. ed. Tradução: Luciane Faria de Souza Pontes et al. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. 525 p.

PELLISON, Franca; NAGUMO, Márcia Mitie; CUNHA, Elizabeth Sousa da; MELO, Luciana de Lione. Aplicação prática do processo de enfermagem a uma adolescente portadora de doença crônica. **Rev. esc. Enferm, USP**, v. 41, n. 3, p. 513-517, 2007.

RODRIGUES, Andrea Bezerra et al. **O guia da enfermagem: fundamentos para assistência**. 1. ed. São Paulo: Iátria, 2008. 424 p.

ROLLAND, J. Families, illness and disability: an integrative model. In.: COLLET, Neusa et al. **Manual de Enfermagem em Pediatria**. 2. ed. Goiânia: AB, 2010. 534 p.

SANTOS-SILVA, Maria Candida et al. Triagem neonatal como um problema de saúde pública. **Rev. bras. hematol. hemoter.** 2005; 27 (1): 43-47.

SCHECHTER, A. N. Hemoglobin research and the origins of molecular medicine. In.: SILVEIRA, Zama M. Luna da. **Caracterização molecular e laboratorial da talassemia beta e da interação hemoglobina s/talassemia beta**. 2010. 80 f. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas) – Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, 2010.

SILVA, Luiz Bernardino Lima da. **Avaliação da sobrecarga e qualidade de vida em cuidadores de pacientes com anemia falciforme.** 2011. 98 f. Dissertação (Mestrado em Saúde e Desenvolvimento) – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul, Campo Grande, 2011.

SILVEIRA, Zama M. Luna da. **Caracterização molecular e laboratorial da talassemia beta e da interação hemoglobina s/talassemia beta.** 2010. 80 f. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas) – Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, 2010.

STRANIERI, Inês; TAKANO, Olga Akiko. Triagem neonatal em Mato Grosso. **Arq. Bras. Endocrinol. Metab.**, Cuiabá (MT), v. 53, n. 4. 2009.

VOLPE, Renata Andréia. **Análise crítica do programa de triagem neonatal para detecção de hemoglobinopatias em Dourados – MS.** 2006. 149 f. Dissertação (Mestrado em Ciências da Saúde) – Instituto de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília e Centro Universitário da Grande Dourados, Brasília, 2006.

WATANABE, Alexandra M. et al. Prevalência da hemoglobina S no Estado do Paraná, Brasil, obtida pela triagem neonatal. **Caderno de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 5, p. 993-1000, mai. 2008.

Apêndice 1

ROTEIRO DE ENTREVISTA

PESQUISA: O cotidiano da família com crianças ou adolescentes portadores de hemoglobinopatia. Pesquisadora: Ludmila de Souza Santos. Orientador: Edgar Bione.

Nº _____

Data: ___/___/___

I. Identificação da família

Perfil dos pacientes acompanhados no HCB.

- | | |
|---|-----------------|
| 1. NOME PACIENTE (Iniciais): | 6. IDADE: |
| 2. SEXO: | 7. DIAGNÓSTICO: |
| 3. FOI PELO TESTE DO PEZINHO? () SIM () NÃO | |
| 4. PRESENÇA DE CO-MORBIDADES? QUAIS? | |
| 5. FREQUENCIA DE INTERNAÇÃO: | |

Perfil sociodemográfico dos entrevistados cuidadores das crianças ou adolescentes acompanhados no HCB.

- | | |
|-----------------------------|-------------------------------------|
| 8. NOME DO ENTREVISTADO: | 14. VÍNCULO COM O PACIENTE |
| 9. IDADE | 15. SEXO |
| 10. NATURALIDADE | 16. COR |
| 11. ESTADO CIVIL | 17. ESCOLARIDADE |
| 12. OCUPAÇÃO | 18. RENDA FAMILIAR (Salário mínimo) |
| 13. MEMBROS DA FAMÍLIA (nº) | 19. CIDADE/BAIRRO DE MORADIA |

Perfil psicossocial do cuidador.	
20. HORAS DE CUIDADO DIÁRIO	
() INTEGRAL () 12 HORAS () 8 HORAS () 6 HORAS () OUTROS	
21. EXISTE ALGUM FAMILIAR PRÓXIMO COM A MESMA DOENÇA?	
() SIM () NÃO	
22. PRESENÇA DE PROBLEMAS FÍSICOS?	23. SE SIM, QUAIS e HÁ QUANTO TEMPO?
() SIM () NÃO	
24. FEZ OU FAZ TRATAMENTO? () SIM () NÃO QUAL?	
25. PRESENÇA DE PROBLEMAS EMOCIONAIS?	26. SE SIM, QUAIS e HÁ QUANTO TEMPO?
() SIM () NÃO	
27. FEZ OU FAZ TRATAMENTO/ACOMPANHAMENTO? () SIM () NÃO QUAL?	

II. O cotidiano familiar

1. QUEM RECEBEU A CONFIRMAÇÃO DIAGNÓSTICA?
2. COMO FORAM PASSADAS AS INFORMAÇÕES?
3. COMO FOI RECEBER A NOTÍCIA?
4. O QUE VOCÊ SABE SOBRE A DOENÇA DA CRIANÇA?
5. COMO É PRA VOCÊ CUIDAR DE UM PORTADOR DE HEMOGLOBINOPATIA?
6. HOUVE MUDANÇAS NA FAMÍLIA APÓS O DIAGNÓSTICO DA CRIANÇA?
7. COMO É O DIA-A-DIA DA FAMÍLIA EM RELAÇÃO AO CUIDADO?
8. QUEM TEM MAIS FACILIDADE OU DIFICULDADE NO CUIDADO DA CRIANÇA OU ADOLESCENTE?

9. QUAIS AS PRINCIPAIS DIFICULDADES QUE VOCÊ E SUA FAMÍLIA VEM ENFRENTANDO POR CAUSA DA DOENÇA DA CRIANÇA?
10. QUAIS SÃO SUAS PRINCIPAIS PREOCUPAÇÕES EM RELAÇÃO À DOENÇA DA CRIANÇA?

Todas as informações terão uso restrito para fins de pesquisa e o questionário é anônimo, assegurando assim a privacidade dos respondentes. Agradecemos sua participação.

Apêndice 2

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

O (a) Senhor (a) está sendo convidado (a) a participar do trabalho de conclusão de curso: **O cotidiano da família com crianças ou adolescentes portadores de hemoglobinopatia** com o objetivo de descrever o dia-a-dia de famílias com crianças ou adolescentes portadores de Anemia Falciforme ou Talassemia acompanhados no Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB).

A sua participação será por meio de uma entrevista, e o tempo previsto para a realização é de 30 minutos, porém, será respeitado o tempo de cada um para respondê-lo e lhe asseguramos que seu nome não aparecerá, sendo mantido o mais rigoroso sigilo através da omissão total de quaisquer informações que permitam identificá-lo (a).

Informamos também que o (a) Senhor (a) pode se recusar a responder qualquer questão que lhe traga constrangimento, podendo desistir de participar da pesquisa em qualquer momento sem nenhum prejuízo para o (a) senhor (a).

Os resultados da pesquisa serão divulgados na Universidade de Brasília, podendo ser publicados posteriormente. Os dados e materiais utilizados na pesquisa ficarão sobre a guarda do pesquisador.

Se o (a) Senhor (a) tiver qualquer dúvida em relação à pesquisa, por favor, entre em contato com a pesquisadora responsável, a acadêmica Ludmila de Souza Santos, que pode ser encontrada na Faculdade de Ceilândia, endereço: QNN 14, área especial, s/n. Guararoba, Ceilândia Sul ou pelos telefones: (61) 35424864 / 84270288. Se o senhor (a) tiver alguma consideração ou dúvida sobre a ética da pesquisa, entre em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal – SES-DF no endereço SMHN – Q.03 – Conjunto A Bloco 1 – Edifício FEPECS – Brasília-DF Telefone: (061) 3325-4955 e e-mail: cepsesdf@saude.df.gov.br.

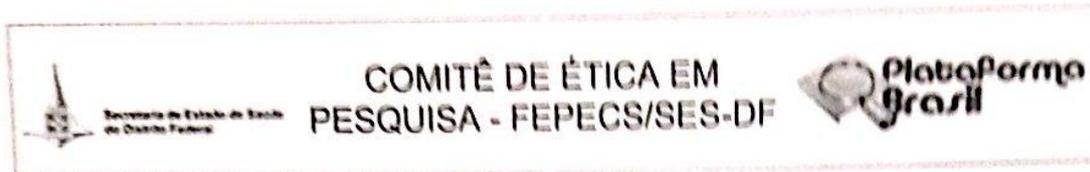
Nome e Assinatura

Pesquisador Responsável

Nome e Assinatura

Brasília, ____ de _____ de _____.

ANEXO



PARECER CONSUBSTANCIADO DO GEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: O COTIDIANO DA FAMÍLIA COM CRIANÇAS OU ADOLESCENTES PORTADORES DE HEMOGLOBINOPATIA

Pesquisador: Edgar Guimarães Bione

Área Temática: Área 1. Genética Humana.
(Trata-se de pesquisa envolvendo genética humana não contemplada acima.);

Versão: 2

CAAE: 12563213.7.0000.5553

Instituição Proponente: FUNDAÇÃO DE ENSINO PESQUISA

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 284.856

Data da Relatoria: 27/05/2013

Apresentação do Projeto:

Dentre as patologias diagnosticadas pela Triagem Neonatal, a Anemia Falciforme é a hemoglobinopatia mais frequente no nosso país. A OMS estima que, a cada ano, são registrados, no Brasil, cerca de 3.500 novos casos de anemia falciforme e outras hemoglobinopatias, equivalendo aproximadamente 25.000 a 30.000 pessoas com anemia falciforme no país.

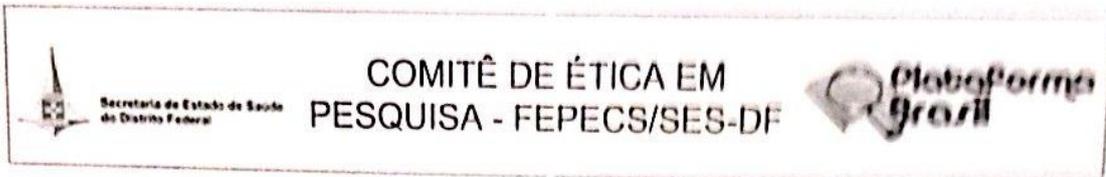
As hemoglobinopatias por se tratarem de um grupo de doenças que não apresentam cura, são consideradas Doenças Crônicas, que necessitam de tratamento e acompanhamento contínuo. Assim, torna-se importante conhecer a família, sua constituição, a relação de seus membros, o cotidiano, como reestrutura a vida familiar e a participação do cuidado prestado, para facilitar a adaptação em torno da condição crônica do filho, sem colocar em risco o paciente e a própria família.

Objetivo da Pesquisa:

Geral:

-Descrever o cotidiano de famílias com crianças ou adolescentes portadoras de hemoglobinopatia acompanhados no Hospital da Criança de Brasília.

Endereço: SMHN 2 Qd 501 BLOCO A - FEPECS
Bairro: ASA NORTE **CEP:** 70.710-904
UF: DF **Município:** BRASÍLIA
Telefone: (61)3325-4955 **Fax:** (33)3325-4955 **E-mail:** cepesedf@saude.df.gov.br



Continuação do Parecer: 284 856

Específicos:

- Identificar as hemoglobinopatias mais prevalentes, dentre as entrevistadas;
- Traçar o perfil sociodemográfico da família;
- Identificar a repercussão do impacto do diagnóstico no contexto familiar;
- Investigar as percepções dos pais e/ou cuidadores sobre as implicações da doença no contexto familiar;
- Averiguar o nível de compreensão dos pais e/ou cuidadores acerca da doença da criança após a informação diagnóstica.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Os objetivos do estudo estão claramente definidos. Os sujeitos foram adequadamente identificados. A pesquisadora descreve que não há riscos e benefícios específicos para os sujeitos da pesquisa, mas segundo a Resolução CNS 196/96, não existe pesquisa sem riscos aos sujeitos. Os antecedentes científicos que justificam a pesquisa foram apresentados.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Trata-se de um estudo descritivo e qualitativo sobre o cotidiano das famílias com crianças ou adolescentes portadores de hemoglobinopatia diagnosticada através da Triagem Neonatal, por meio da gravação e posteriormente transcrição de entrevista orientada por questionário semiestruturado.

O estudo está previsto para os meses de abril e maio de 2013, no Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB), perfazendo um número aproximado de 20 cuidadores.

Os dados coletados serão interpretados pela técnica de "Análise de Conteúdo" proposta por Bardin, proporcionando maior compreensão das implicações do processo de adoecimento.

A pesquisa será realizada após a aprovação do CEP/FEPECS/SES/DF.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Folha de rosto: Apresentada.

Termo de Concordância: Apresentado.

Curriculum Vitae do(s) pesquisador(es): Apresentados.

Cronograma da Pesquisa: Apresentado.

Endereço: SMHN 2 Qd 501 BLOCO A - FEPECS
 Bairro: ASA NORTE CEP: 70.710-904
 UF: DF Município: BRASÍLIA
 Telefone: (61)3325-4955 Fax: (33)3325-4955 E-mail: cepesedf@saude.df.gov.br



Continuação do Parecer: 284.856

Planilha de orçamento: Apresentada.

TCLE: Apresentado.

Critérios de Inclusão e Exclusão: Apresentados.

Recomendações:

O pesquisador assume o compromisso de garantir o sigilo que assegure o anonimato e a privacidade dos sujeitos da pesquisa e a confidencialidade dos dados coletados. Os dados obtidos na pesquisa deverão ser utilizados exclusivamente para a finalidade prevista no seu protocolo, que só poderá iniciar após aprovação pelo CEP/FEPECS/SES/DF.

O pesquisador deverá encaminhar relatório final ao término da pesquisa.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

- Projeto Aprovado.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

BRASILIA, 27 de Maio de 2013

Assinador por:
luiz fernando galvão salinas
(Coordenador)

Endereço: SMHN 2 Qd 501 BLOCO A - FEPECS
Bairro: ASA NORTE CEP: 70.710-904
UF: DF Município: BRASILIA
Telefone: (61)3325-4955 Fax: (33)3325-4955 E-mail: cepesdf@saude.df.gov.br