


“Eu não era uma mãe comum”: As dificuldades da maternidade na Artrogripose Múltipla Congênita

 <https://doi.org/10.56238/sevened2024.012-063>

Ronaldo Antonio da Silva

Mestre em Enfermagem

Universidade do Estado de Mato Grosso (UNEMAT)

Odaisna Maria da Silva Costa

Bacharel em Enfermagem

Universidade do Estado de Mato Grosso (UNEMAT)

Elizy Gabrielly da Costa Kaduch

Bacharel em Enfermagem

Universidade do Estado de Mato Grosso (UNEMAT)

Haustini Ruze Nonato Xavier

Bacharel em Enfermagem

Universidade do Estado de Mato Grosso (UNEMAT)

Roseany Patrícia da Silva Rocha

Mestra em Enfermagem

Universidade do Estado de Mato Grosso (UNEMAT)

RESUMO

O capítulo aborda a Artrogripose Múltipla Congênita, uma doença rara, ou seja, que apresenta pouca frequência na população, que consiste na presença de múltiplas contraturas articulares que levam à limitação dos movimentos dos membros. É uma doença que impõe muitas especificidades na vida da pessoa e família, sobretudo da mãe que assume o papel de cuidadora principal. O objetivo central é apresentar as dificuldades enfrentadas pela mãe a partir das repercussões da Artrogripose Múltipla Congênita na maternidade. Trata-se dos resultados de uma pesquisa de campo com abordagem qualitativa que teve como referencial metodológico o método de estudo de caso único. A pesquisa foi realizada com a mãe de uma criança que possuía o diagnóstico clínico de Artrogripose Múltipla Congênita, selecionada a partir de critérios específicos. O trabalho de campo foi realizado na residência da mãe participante e foram utilizadas como técnicas para coletar os dados empíricos a entrevista em profundidade e observação. As narrativas foram submetidas a análise de conteúdo do tipo temática de acordo com as etapas propostas por Bardin. A pesquisa foi submetida para apreciação e aprovada por um Comitê de Ética em Pesquisa. A leitura dos resultados possibilitará conhecer as principais dificuldades enfrentadas por uma mãe a partir das repercussões dessa doença na maternidade.

Palavras-chave: Artrogripose, Anormalidades Múltiplas, Doenças Raras, Enfermagem Pediátrica.

1 INTRODUÇÃO

No Brasil, o Ministério da Saúde (MS) considera como doença rara, aquelas condições que apresentam baixa prevalência na população, ou seja, possuem 65 casos em cada 100.000 pessoas ou 1,3 para cada 2.000 indivíduos (Brasil, 2014). Todavia, apesar dessa definição, a epidemiologia das doenças raras no país é desconhecida, devido à ausência na lista de notificação compulsória e agravos do MS (Silva et al., 2020a; Moro, 2020). Estima-se que existam cerca de seis a oito mil diferentes tipos de doenças raras no mundo, em que para 95% delas, atualmente não há tratamento efetivo (Interfarma, 2013; Souza et al., 2019).

Dentre as doenças raras, será destacada nesse capítulo a Artrogripose Múltipla Congênita (AMC), uma síndrome rara, que consiste na presença de múltiplas contraturas articulares que levam à limitação dos movimentos dos membros (Brasil, 2022). Ela foi descrita pela primeira vez em 1841 por Adolf Wilhem Otto como miodistrofia congênita, e em 1923 foi intitulado como AMC por Stern (Oliveira et al., 2021). Em relação a epidemiologia, uma pesquisa de revisão da literatura destacou que em cada 10.000 nascimentos três podem ter o diagnóstico de AMC, sinalizando ainda que, em países menos desenvolvidos essa estimativa pode aumentar (Saccani, Umpierres e Basegio, 2008). No Brasil, ainda não existem estudos epidemiológicos a respeito da frequência especificamente das artrogripes na população (Costa, 2021), apesar da condição ser incluída na lista de anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento no país (Brasil, 2023). Ao analisar as anomalias que apresentam defeitos de membros, em que é incluída a AMC, um recente boletim epidemiológico do MS destacou que esse grupo foi mais prevalentes, com 25 indivíduos em cada 10.00 nascidos vivos (Brasil, 2023).

A AMC é uma síndrome incomum do sistema musculoesquelético, com etiopatologia multifatorial, porém, a causa exata ainda é desconhecida pela ciência, que pressupõe a relação de fatores genéticos, parentais, ambientais e/ou anormalidades durante o desenvolvimento fetal que atingem a mãe e o embrião, como a influência de medicamentos, infecções, a condição de oligodrâmnio ou polidrâmnio, alterações uterinas e doenças crônicas e traumas (Oliveira et al., 2021).

O diagnóstico clínico pode ser realizado logo após o nascimento, pois frequentemente a criança apresenta rigidez e graves deformidades nas articulações, que pode variar de casos leves, com duas ou três articulações afetadas, ou graves, com deformidades em articulações importantes de todos os membros, incluindo a coluna (Saccani, Umpierres e Basegio, 2008). Além do afetamento nas articulações dos membros, a criança também pode apresentar assimetria facial, micrognatia, nariz em sela, pele delgada, atrofia muscular, escoliose, degeneração no sistema nervoso e urinário, hipoplasia pulmonar, intestino imaturo ou curto e osteoporose de ossos longos (Oliveira et al., 2021).

No que tange ao tratamento, no caso das anomalias congênitas, como é o caso da AMC, esse depende do diagnóstico precoce, fundamental para oportunizar o encaminhamento dos indivíduos e

suas famílias para acessar os tratamentos e intervenções adequadas e oportunas (Brasil, 2022). Especificamente para a AMC, o tratamento tem a perspectiva de melhorar a função articular e conseqüentemente, a qualidade de vida da pessoa, possibilitando autonomia nas atividades de vida diária (Quintans, Barbosa e Lucena, 2017). Para isso, é preciso acompanhamento contínuo com equipe multiprofissional, com indicação de fisioterapia e cirurgias ortopédicas, em que o plano terapêutico é realizado de forma individualizada (Quintans, Barbosa e Lucena, 2017).

Assim, considerando a complexidade da referida síndrome, sabe-se que o diagnóstico pode afetar diretamente a vivência da maternidade, tendo em vista as expectativas que são construídas durante o período gestacional. Uma criança diagnosticada com uma doença rara pode acarretar alterações no cotidiano da família, com dificuldades tanto com a comunidade que está inserida, quanto com as instituições de saúde que frequentemente não estão preparadas para atendê-las (Luz, Silva e Demontigny, 2016; Silva et al., 2020a).

Na realidade, estudos evidenciam que essas famílias se deparam com a falta de informação a respeito da doença, dificuldade de acesso ao diagnóstico e tratamento e ainda, falta de equipes com profissionais de saúde qualificados para atender as suas demandas (Luz, Silva e Demontigny, 2016; Silva; Silva et al., 2020a; Silva et al., 2020b). As famílias podem se deparar também com a necessidade de reorganizar os papéis de seus membros, que precisam aderir às novas responsabilidades, além das inerentes as necessidades cotidianas de um filho quando nasce, elas também precisam buscar serviços sociais, de saúde, financeiro e emocional (Luz, Silva e Demontigny, 2016).

Assim, a partir da problemática apresentada e ainda, a carência na literatura científica de pesquisas com a perspectiva de se aproximar da experiência do cuidado materno nas doenças raras (Silva et al., 2020b), que podem contribuir com subsídios para a assistência prestada pelos profissionais de saúde, incluindo a equipe de enfermagem, esse capítulo tem como objetivo apresentar as dificuldades enfrentadas pela mãe a partir das repercussões da AMC na maternidade.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa de campo com abordagem qualitativa que tem como referencial metodológico o método de estudo de caso único de acordo com os pressupostos de Yin. O estudo de caso único, como método de pesquisa qualitativa, refere-se a uma análise experimental, em que se investiga um acontecimento atual, em profundidade e em sua situação de mundo real, principalmente quando os limites entre o acontecimento e o conjunto de circunstâncias não puderem ser de modo claro e evidente (Yin, 2015).

O presente estudo foi realizado com a mãe de uma criança que possuía o diagnóstico clínico de AMC e residiam em um município do interior do Estado de Mato Grosso, no Brasil. O caso foi identificado pelo contato realizado com a Secretaria Municipal de Saúde e selecionado considerando o

atendimento aos seguintes critérios de inclusão: ser mãe de uma criança ou adolescente com diagnóstico clínico e/ou genético de uma doença que se enquadra como rara, ou seja, que afeta 65 pessoas em cada 100.000 habitantes de acordo com o MS (Brasil, 2014); ter idade igual ou maior de dezoito anos; residir no estado de Mato Grosso, para possibilitar o acesso dos pesquisadores durante a coleta de dados; e ser usuária do Sistema Único de Saúde (SUS).

O trabalho de campo foi realizado na residência da mãe participante e foram utilizadas como técnicas para coletar os dados empíricos a entrevista em profundidade e observação. A entrevista aberta ou em profundidade, constitui-se como uma conversa com intencionalidade que ocorre de forma livre, em que o(a) pesquisador(a) apresenta a finalidade e o sentido da conversa e seu enunciador pronuncia-se à vontade sobre o tema abordado (Minayo, 2014).

Assim, foram realizadas duas entrevistas com a duração total de 45 minutos e 64 segundos. Sendo que, a primeira foi realizada às 09h00 do dia 09 de fevereiro de 2023, com duração de 20 minutos e 42 segundos; e a segunda às 08h50 do dia 14 de fevereiro de 2023, com duração de 25 minutos e 22 segundos. Para apreender o objeto investigado nesse estudo, utilizou-se como pergunta norteadora ‘como tem sido para você vivenciar a maternidade diante da AMC?’. Todavia, visando alcançar o aprofundamento paulatino das memórias da mãe participante, após a primeira entrevista, foram elaboradas as demais questões: Como foi para você receber a notícia da alteração do exame no 3º mês? Quais foram as maiores dificuldades enfrentadas? Você fica bastante emocionada ao falar das coisas que ele passa na escola. Como você preparou ele para esse momento? Quando ele começou a estudar houve uma conversa antes? Você conversou sobre o *bullying* que talvez fosse sofrer? Você recebeu orientações dos profissionais de saúde sobre as coisas que você iria enfrentar na sociedade? Como é o cuidado com ele em casa? A alimentação dele é diferente da sua? O que você diria para uma mãe que descobriu essa síndrome agora? Quais conselhos você daria? E nesse momento, utilizou-se um aparelho celular para gravar a entrevista e possibilitar a transcrição na íntegra.

Além disso, a técnica de observação é operacionalizada através do contado direto do(a) pesquisador(a) com o indivíduo que está sendo entrevistado, visando obter informações mais detalhadas sobre a realidade do participante (Minayo, 2014). E no sentido de complementar as narrativas obtidas com a entrevista em profundidade, foram registradas as observadas a comunicação não verbal da mãe participante e ainda, o modo como ela se expressava ao falar dos assuntos que envolviam o filho diagnosticado com AMC.

Para a organização dos dados empíricos recolhidos, o material oriundo das duas entrevistas e os registros de observação foram digitados em um arquivo no *word*, que se constituiu como o *corpus* de análise da pesquisa. Esse arquivo, foi digitado em fonte *Times New Roman*, tamanho 12, espaçamento 1,5 cm e possuía 16 laudas. Esse material foi submetido a análise de conteúdo do tipo temática de Bardin, seguindo pelas etapas de organização da análise, codificação, categorização e

inferência (Bardin, 2016). Esse processo deu origem a temas, que foram agrupados e resultou em duas categorias temáticas, conforme está destacado no quadro 1.

Quadro 1. Operacionalização da análise de conteúdo do tipo temática com base nos pressupostos de Bardin, Mato Grosso, Brasil, 2023.

Temas agrupados	Tema principal	Categorias	Capítulo
* Complicações após o nascimento *Enfrentar o diagnóstico *Grupo de apoio *Singularidade da doença *Dificuldade *Lidar com o cuidado * Tratamento *Profissionais especializados	Dificuldades enfrentadas após o nascimento e o diagnóstico de AMC	O cuidado cotidiano nas particularidades da doença rara	“Eu não era uma mãe comum”: as dificuldades da maternidade na Artrogripose Múltipla Congênita
*Bullying * Escola *Julgamento social *Ressignificar a cadeira de rodas * No futuro *Se questionar	Luta contra o julgamento social	Encarando o julgamento social e as perspectivas para o futuro	

Fonte: Elaborado pelos autores.

A pesquisa que originou esse capítulo de livro, está vinculada ao projeto matricial intitulado ‘Mães raras e as narrativas sobre a maternidade’ que foi submetido para apreciação do Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade do Estado de Mato Grosso (CEP/UNEMAT) respeitando os preceitos éticos de pesquisas com seres humanos estabelecidos na resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (Brasil, 2012). O referido projeto de pesquisa recebeu parecer favorável do CEP/UNEMAT no dia 18 de maio de 2022, sob o número do CAAE: 57621722.3.0000.5166 e parecer 5.417.066.

O compromisso ético nesse estudo foi intermediado por meio da assinatura pela participante e do pesquisador coordenador do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) em duas cópias iguais, permanecendo uma via com a mãe participante e outra com o pesquisador coordenador.

3 RESULTADOS

O caso selecionado para investigação nesse estudo refere-se ao de uma mãe, com 42 anos de idade, casada, auxiliar de consultório odontológico, graduada em licenciatura em Ciências Biológicas, pós-graduada na modalidade lato sensu em Saúde e Meio Ambiente, funcionária pública municipal desde 2005, residente em casa própria. Ela é mãe de três filhos, sendo um aborto e dois vivos, em que uma das crianças, com seis anos de idade, estudante regular do ensino público, possuía o diagnóstico clínico da doença rara AMC.

A partir da análise das narrativas desta mãe, os temas que surgiram foram agrupados e deram origem a duas categorias temáticas, sendo elas: I. O cuidado cotidiano nas particularidades da doença rara, em que a mãe entrevistada relatou as principais dificuldades que precisou enfrentar para cuidar

do filho; e II. Encarando o julgamento social e as perspectivas para o futuro, que destacou a convivência com julgamentos, *bullying* e ainda, a preocupação com a adolescência e vida adulta da criança.

3.1 O CUIDADO COTIDIANO NAS PARTICULARIDADES DA DOENÇA RARA

Na vivência de cuidado da mãe entrevistada, os relatos destacaram que havia o conhecimento sobre a mal formação óssea que o filho apresentava ainda durante a gestação. E por isso, a expectativa da mãe já considerava o nascimento da criança com tal complicação. Todavia, receber o diagnóstico da doença rara foi um momento difícil, potencializado pelo desconhecimento sobre a AMC, conforme apresenta à narrativa: *“Foi difícil. A gente receber o diagnóstico, foi uma fase bem complicada para nós. Porque a gente não sabe o que esperar, não sabe o que vai acontecer. E quando ele nasceu, eu estava preparada para receber uma criança com pezinho torto e a mãozinha torta, mas só isso, entendeu? só isso para resolver (Mãe atípica)”*.

No relato da mãe participante destacaram-se alguns pontos em relação às complicações que a criança apresentou após o nascimento. As fraturas, complicação comum na AMC, possuem relação direta com as particularidades dessa doença rara, que tem como característica principal a fragilidade óssea. E por isso, imediatamente após nascer, a criança precisou ser internada na Unidade de Terapia Intensiva (UTI) em decorrência das fraturas, conforme rememorou a mãe: *“O mais difícil de enfrentar foi ele quebrar o braço, quebrar a perna e ter ido para UTI. Então, isso aí foi a fase acho que mais difícil de enfrentar, de ver ele [...] com a aquele gesso que pegava na cintura (Mãe Atípica)”*.

Outra particularidade da doença rara que foi destacada envolvia a força muscular e foi sendo percebida e reconhecida pela mãe atípica com o passar do tempo. Na entrevista, por exemplo, ela narrou que na escola, é preciso que os alimentos sejam cortados em tamanhos menores, para possibilitar que o filho realizasse a mastigação adequada: *“A única diferença que eu falo na escola é que ele não consegue mastigar coisas duras, ele não tem tanta força na parte da boca. Ele não abre a boca muito grande, então é a parte da mastigação mesmo. Você coloca tudo que a gente come, mas em pedaços pequenos, para ele não sofrer tanto para mastigar (Mãe Atípica)”*.

Para lidar com o cuidado da criança no cotidiano e enfrentar as particularidades que a doença rara diagnosticada possuía, a mãe reforçou à importância de ter sido inserida em um grupo de apoio, formado especificamente por famílias que compartilhavam as experiências de cuidado na AMC. De acordo com as narrativas, esse grupo ajudou no esclarecimento de diversas dúvidas: *“Ajudou bastante, com certeza ajudou. Todas as dúvidas que a gente tinha sobre cirurgias, com o pezinho torto, com as botas que teve que usar, as cirurgias, tudo lá a gente tirou as dúvidas, sempre pergunta “há seu filho teve isso? Teve aquilo?” Ia trocando ideia e facilitou bastante. Aí hoje a gente que ajuda os outros que estão chegando, que tem bastante caso, vão chegando alguns novos e agora a gente vai ajudando (Mãe atípica)”*.

Dentre as dificuldades que a mãe precisou enfrentar para cuidar do filho, houve um destaque também para a preocupação com o tratamento social que ele receberia, tendo em vista ainda, as particularidades da doença. Nessa experiência, a mãe foi compreendendo que o incomum não seria tratado como comum: *“No início foi bem difícil assim, porque, eu gostaria que o tratassem como comum. Mas, como que vão tratar comum sendo que ele não é comum. Então, a mãozinha torta chama muita atenção, e, muitas vezes as pessoas falam: “ah,mas você não tem uma ortetozinha não? para dá uma arrumadinha”. Como se a gente nunca tivesse feito nada, entendeu? E órtese é o que ele tem! fisioterapia é o que ele tem a vida toda! Mas, a falta de musculatura leva a mão a ficar tortinha mesmo, só não pode ter deformidades, mas a mãozinha fica torta (Mãe atípica)”*.

Um dos cuidados diários que a criança com AMC precisa realizar inclui sessões de fisioterapia. Na vivência da mãe, as narrativas apresentaram como dificuldade a situação de presenciar o sofrimento do filho durante as sessões de fisioterapia, pois, frementemente a criança sentia dor: *“Ele precisa enfrentar a dor porque senão a coisa fica mais feia ainda. Então, ele enfrenta isso, tem dias que ele está legal, tem dias que ele chora muito, tem dias que ele questiona. Teve dias dele falar para mim com a fisioterapeuta lá com o olho inchado perguntando por que ele sofre tanto. E nesse momento, para mãe é difícil, a mãe chora junto né? e aí eu acolho (Mãe atípica)”*.

Devido a evolução clínica da AMC, há influências no crescimento e desenvolvimento de alguns sistemas do corpo e assim, a criança poderá necessitar de intervenções terapêuticas no futuro. A mãe relatou algumas alternativas que foram apresentadas para o filho, e que poderão ser realizadas posteriormente: *Tem alguns casos na Artrogripose que o médico consegue fazer a transferência da musculatura, por exemplo, se ele achar um músculo aqui [mostrando] no peitoral maior, ele pode colocar esse músculo no bracinho dele aí ele dobra o braço. Então, existem também ortopedistas que trabalham com isso. [...] Hoje também tem alongamento ósseo que o ortopedista pode fazer, por causa da estatura. Porque geralmente eles são bem baixinhos. Eles podem aumentar a estatura da criança para ficar um pouco mais alto, mas tudo é futuramente. A mão que é virada né? o ortopedista também consegue dá uma arrumada na mão, quando a criança decide, isso aí é decisão da criança (Mãe atípica)”*.

Além desses encontros apresentados, a mãe também precisou localizar profissionais especializados e que tivessem compromisso com a situação rara vivenciada pela família. Assim, a mãe atípica salientou a atenção que tinha ao considerar o fisioterapeuta que iria realizar as sessões de fisioterapia: *“Ele não necessita de uma fisioterapia mais ou menos, porque tem profissional que te dá uma fisioterapia mais ou menos. Tem que ter um profissional comprometido que olhe para o teu filho, que seja comprometido com a vida dele e faça o melhor (Mãe atípica)”*.

3.2 ENCARANDO O JULGAMENTO SOCIAL E AS PERSPECTIVAS PARA O FUTURO

Ao vivenciar o adoecimento do filho por uma doença rara, que apresenta alterações no corpo físico e que são facilmente percebidas, lidar com o julgamento das pessoas a partir do convívio social era uma das questões que a mãe precisava enfrentar na maternidade. Por tratar de uma criança, as memórias sobre as manifestações do julgamento social foram frequentemente vivenciadas na escola. A esse respeito, a mãe entrevistada relatou uma situação vivenciada nesse espaço social que envolveu o *bullying*: *“Ano passado a professora falou para mim assim: “ah! Você viu o que aconteceu? Que o menininho tá imitando ele?”. Ele estava descendo a escola e tinha um menino imitando ele. Aí ela falou que já tinha chamado a criança, conversado como deve se comportar, que precisa respeitar o outro, e aí eu falei com a diretora: “foi muito lindo isso que você fez, deve ser feito mesmo para as crianças aprenderem a respeitar umas as outras. Mas é só o início! Infelizmente, ele vai passar por isso, é só o início! A gente não é acostumado com o que é diferente, nenhum de nós” (Mãe atípica)”*.

Ainda a esse respeito, ao narrar as dificuldades que o filho enfrentava cotidianamente na escola, a mãe ficou bastante emocionada. Segundo ela, além do *bullying*, a criança também precisa lidar com as repercussões das particularidades que a doença rara impõe, que influenciam, por exemplo, nas atividades recreativas: *“Mas assim, é um desafio! escola eu acho [que] sempre será um desafio. Porque ele não consegue tipo, se ele tá no recreio, as outras crianças estão lá correndo, brincando né? e ele está olhando. Porque ele precisa de alguém para ir com ele. E lá nesse momento, não tem ninguém. Não tem mãe, não tem pai, mas ele vai com a professora, quando ele consegue comer mais rápido ele vai [fica emocionada]. Mas, nem sempre ele consegue comer rápido, porque a musculatura da boca dele também é mais frágil [chorando]. Mas assim, é desafiador a escola (Mãe atípica)”*.

A partir das narrativas da mãe, foi possível constatar que o julgamento social vivenciado perpassou o espaço escolar: *“Aí fica difícil os olhares. Foi difícil assim às pessoas entenderem que ele tem a mente normal, que ele tem que ser tratado como uma pessoa normal. Porque ele quer isso. E foi difícil para mim. Tem vezes que as lágrimas caíram. Até hoje, mas é um desafio do dia a dia mesmo (Mãe atípica)”*. Sendo que, uma das preocupações manifestadas pela mãe, era de o filho precisar utilizar cadeira de rodas, tendo em vista, o potencial que esse objeto teria no julgamento social que o filho já vivenciava: *“Para mim era uma das coisas que eu não aceitava, porque eu acredito assim que todas as pessoas têm aquela cisma assim. Você nem senta na cadeira de rodas, você já viu isso? Nem se senta, pelo amor de Deus! Por que isso aí é uma coisa inadmissível na nossa vida né? Como se fosse uma coisa inadmissível, ninguém podia estar ali (Mãe atípica)”*.

Além disso, outro enfrentamento apontado pela mãe foram as preocupações com o futuro da criança. Na narrativa a seguir, a mãe atípica descreveu as preocupações com a adolescência do filho e ainda, a forma como lidava com essa questão: *“Hoje ele [é] muito cheio de alegria. Mas, ele é uma criança, não entende muita coisa ainda. Então, [como] adolescente, não sabemos como ele vai lidar*

com isso. Mas é viver um dia de cada vez! [...] Eu acho assim, a maior dificuldade é essa, viver um dia de cada vez, porque a gente pensa muito lá na frente, o que o meu filho vai passar lá na frente? Como que vai ser? Então assim, viver um dia de cada vez é o mais extraordinário que existe (Mãe atípica)”.

4 DISCUSSÃO

Os resultados descreveram as dificuldades enfrentadas pela mãe ao vivenciar a maternidade diante de uma doença rara. De fato, a literatura científica corrobora com as dificuldades enfrentadas, pois aponta que o nascimento de uma criança com doença rara no contexto familiar, pode levar a alterações no cotidiano de vida da família, fazendo surgir sentimentos únicos e ainda, a necessidade de (re)organizar comportamentos para enfrentar as demandas advindas com a nova condição que se apresenta (Luz, Silva e Demontigny, 2016; Silva et al., 2020a).

No caso das doenças raras, alcançar o diagnóstico, pode se apresentar como uma das principais dificuldades a serem enfrentadas pela família (Silva et al., 2020a). Geralmente, as crianças podem demorar muitos anos para receber o diagnóstico correto, seja clínico ou genético. Essa realidade é influenciada pelo desconhecimento dos profissionais de saúde sobre as doenças raras e as suas peculiaridades, o grande número de doenças raras catalogadas no mundo e a variedade de manifestações clínicas, a existência de poucos serviços de referência em doenças raras no país, o alto custo dos exames genéticos necessários para alcançar o diagnóstico de forma precisa e ainda, o número reduzido de médicos especializados em genética (Luz, Silva e Demontigny, 2015; Luz, Silva e Demontigny, 2016; Silva et al., 2020a).

Todavia, na vivência da mãe investigada nesse estudo, o diagnóstico clínico foi realizado imediatamente após o nascimento. Essa é uma situação que resulta das características que a doença apresentava no corpo físico da criança. Na AMC, as contraturas articulares, são manifestadas frequentemente nos membros inferiores ou superiores, e isso, é perceptível e contribui com a avaliação clínica dos médicos e o alce do diagnóstico (Brasil, 2022). Todavia, um estudo apontou que nem sempre isso acontece, pois mesmo a criança com Epidermólise Bolhosa nascendo com aplasia cutânea, uma doença dermatológica rara, os profissionais de saúde apresentaram dificuldades para diagnosticá-la, de acordo com as memórias e narrativas da mãe (Silva et al., 2020a).

Outro enfrentamento tem relação com a evolução clínica da doença rara diagnosticada e as respectivas complicações manifestadas, que influenciará diretamente nos enfrentamentos da família. Na experiência da mãe entrevistada, a internação da UTI logo após o nascimento e a força muscular diminuída estavam relacionadas com as particularidades da evolução clínica da doença. No caso da AMC, devido à ausência de massa muscular, a força é limitada nas crianças que recebem esse diagnóstico e isso faz com a funcionalidade dos membros inferiores seja prejudicada, principalmente

em relação a marcha (Rozane, Carvalho e Ruzzon, 2012). Além disso, uma outra característica que essa condição apresenta é a rigidez das articulações, que tem influência extra articular, em consequência do encurtamento dos músculos e do retraimento das cápsulas articulares (Carvalho e Santos, 2008).

De acordo com o exposto, uma outra particularidade da AMC é em relação a musculatura, que se apresenta de forma rígida, incluindo os músculos faciais, fazendo com que o indivíduo apresente dificuldade para se alimentar (Saccani, Umpierres e Basegio, 2008). Assim, na AMC a pessoa pode manifestar dificuldade de deglutição (disfagia), com estreitamento da articulação temporomandibular, que frequentemente se apresenta como um fator agravante. Quando associadas, essas patologias orofaríngeas podem impossibilitar a realização de alimentação segura pela via oral do recém-nascido, pelo risco de aspiração (Oliveira et al., 2021).

Assim, diante do diagnóstico de uma doença rara e das repercussões impostas pelas complicações manifestadas na criança, torna-se importante integrar a família a algum grupo de apoio, formado sobretudo, por famílias que compartilham as mesmas angústias e preocupações. Esses grupos são reconhecidos como estratégias de fornecimento para o cuidador familiar, com oferta de apoio emocional, psicológico e ainda, disponibilização de informações e orientações em relação a aspectos sobre a doença rara diagnosticada (Rodrigues et al., 2021). Para que o grupo seja mais efetivo, é necessário a criação de um espaço íntegro, com o propósito de estabelecer trocas recíprocas entre os participantes, sobre as vivências angustiantes e felizes do cotidiano, tal como expressar e compartilhar as maneiras de aliviá-las (Rodrigues et al., 2021).

Todavia, além desses enfrentamentos relativos aos aspectos clínicos da doença rara, existem outros que envolvem questões sociais. Os resultados apontaram que a mãe apresentava preocupação com o convívio social, em que o filho seria exposto ao julgamento social, que poderia perpassar por diversos espaços e ser potencializado pelo uso da cadeira de rodas no futuro. Nesse sentido, entende-se que as doenças raras acarretam consequências sociais para os pacientes e seus familiares, com envolvimento psicológico e econômico, afetando todos os membros (Catana, 2013). Os efeitos sociais negativos para essas famílias podem incluir isolamento da pessoa diagnosticada com a doença rara, que está sujeita a vivenciar estigmatização, discriminação e redução das oportunidades educativas e de emprego (Catana, 2013).

Outro aspecto que se destacou nas narrativas da mãe participante do estudo diz respeito ao enfrentamento do *bullying* e com as atividades recreativas na escola. O termo *bullying* tem origem inglesa e designa ações de maus tratos contra outra pessoa, seja física, psicológica ou ambas (Silva, 2017). É um tema que frequentemente está presente nos debates realizados em ambientes escolares, um espaço de construção de relacionamentos pessoais e formação (Ribeiro, 2023). Devido as consequências de médio e longo prazo, torna-se importante oportunizar espaços de discussão,

sobretudo sobre as formas de enfrentamento do *bullying* nas escolas, reconhecido como um espaço que também é favorável para a ocorrência de conflitos (Ribeiro, 2023).

A família e a escola funcionam como duas organizações essenciais para motivar os processos de desenvolvimento da criança, operando como estimuladoras ou intimidadoras do seu crescimento intelectual, afetivo e social (Freitas, Freitas e Cavalcante, 2021). Ambas, partilham funções associadas à educação, as habilidades sociais e ao pensamento e comportamento político (Freitas, Freitas e Cavalcante, 2021). Portanto, auxiliam e influenciam na formação da criança, sendo responsáveis pela transmissão de valores e conhecimentos (Lazzaretti e Freitas, 2016). Assim, família e escola, podem trabalhar de forma conjunta com as crianças sobre a inclusão das pessoas com deficiência, para fomentar o sentimento de pertencimento do meio que a criança que possui alguma deficiência está inserida (Lazzaretti e Freitas, 2016).

Somado a isso, a mãe precisa presenciar frequentemente, o sofrimento emocional do filho. Na vivência compartilhada neste estudo, durante as sessões de fisioterapia, a mãe presenciava a dor do filho. Especificamente no caso da AMC, a dor está fortemente relacionada com a necessidade de realizar fisioterapia para melhorar a qualidade de vida da pessoa diagnosticada com a síndrome (Rozane, Carvalho e Ruzzon, 2012). Esse resultado, avulta a discussão sobre a sensação de impotência que as mães podem sentir, como ocorreu em uma pesquisa que evidenciou que, ao presenciar a dor da filha lactente durante a realização dos curativos, necessários devido ao diagnóstico de uma doença rara dermatológica, a sensação da mãe era a de não poder fazer nada para aliviá-la (Silva et al., 2020a).

Ainda nesse cenário de tratamento, a mãe enfrenta preocupação com as intervenções terapêuticas que o filho será submetido no futuro e ainda, com a fase da adolescência. Sabe-se que com o passar do tempo, as tecnologias relacionadas à saúde evoluem cada vez mais e conforme esse avanço acontece surgem novos procedimentos e alternativas terapêuticas, inclusive para a AMC (Costa, 2021). Por exemplo, as malformações dos membros que limitam as funções são comuns, e muitas vezes, são tratadas com cirurgias. O tratamento nos pés são os mais necessários, seguido por procedimentos nos joelhos e no quadril. As cirurgias em membros superiores são sugeridas para correção de contraturas articulares fixas, os cotovelos são os mais abordados nos membros superiores. A finalidade em longo prazo é aumentar a mobilidade articular e a força muscular e prover adequação para aquisição de marcha e melhoria na qualidade de vida da pessoa que vive com AMC (Costa, 2021).

Por fim, ao considerar as dificuldades enfrentadas no cotidiano, foi destacado nos resultados a busca da mãe por profissionais comprometidos com as particularidades que a AMC requer. Destaca-se que no caso de adoecimento por doença rara, frequentemente a família faz o movimento de buscar profissionais habilitados para complementar o cuidado (Luz, Silva e Demontigny, 2015). No caso da AMC, o tratamento precisa ocorrer com acompanhamento de uma equipe multiprofissional de forma regular e cautelosa, devido às diversas complicações que a síndrome pode apresentar, às múltiplas

articulações que podem ser acometidas e as particularidades de recorrências ao longo dos anos, pois as contraturas e rigidez de tecidos periarticulares impossibilitam um decisivo remodelamento osteoarticular (Oliveira et al., 2021).

De fato, a literatura aponta para dificuldades que as famílias enfrentam na relação com os serviços e profissionais de saúde. Isso ocorre, devido à falta de conhecimento dos profissionais de saúde sobre as especificidades das doenças raras (Luz, Silva e Demontigny, 2016; Silva et al., 2020b). Mas, são com os serviços e profissionais de saúde que as famílias que vivenciam o adoecimento diante da raridade estarão inevitavelmente vinculadas por um longo período (Luz, Silva e Demontigny, 2016; Silva et al., 2020b). Todavia, nesses espaços, as famílias são vistas de maneira desigual, não precisamente por preconceito (Luz, Silva e Demontigny, 2016). Salienta-se que os direitos referentes ao acesso aos serviços de saúde de qualidade, a igualdade, resolutividade e integralidade nas condutas nem sempre são respeitadas, seja porque os serviços não possuem recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou até mesmo porque os profissionais de saúde não estão preparados adequadamente para essa realidade (Luz, Silva e Demontigny, 2016; Moro, 2020).

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados do estudo permitiram se aproximar das dificuldades vivenciadas na maternidade de uma mãe atípica. Ao precisar lidar com o incomum na maternidade, essa mãe se deparou com diferentes dificuldades, que estavam relacionadas com o processo de diagnóstico da doença rara, as complicações e tratamentos aos quais a criança foi submetida, a busca por profissionais de saúde comprometidos com as peculiaridades da AMC, as repercussões da doença no convívio social e ainda, preocupações com as terapêuticas futuras e a fase da adolescência.

Assim, as dificuldades vivenciadas no cotidiano por essa mãe, apresentam questões relevantes e que precisam ser consideradas pelos agentes políticos que atuam nas esferas federal, estadual e municipal, bem como os gestores dos diferentes serviços de saúde e ainda, a sociedade. É necessário, investimento em pesquisas científicas e discussões sobre as diferentes doenças raras, oferta de capacitação para os profissionais de saúde, visando prepará-los para diagnosticar precocemente e/ou encaminhar as crianças para serviços especializados, aumentando a potencialidade do tratamento terapêutico e a diminuição de sequelas, que repercutem negativamente na qualidade de vida da pessoa, família e ainda, impõe aumento dos custos para o cuidado com a saúde.

Apesar dos relevantes resultados, esse estudo possui limitações no que tange a investigação da realidade vivenciada por uma mãe acerca da específica doença rara AMC. Assim, visando mitigar isso, fomenta-se a realização de novos estudos, que deverão considerar o cotidiano de outras mães atípicas, ao vivenciar o adoecimento e cuidado em diferentes doenças raras e em contextos geográficos similares ou distintos, corroborando com o endossamento da literatura científica sobre essa temática.



REFERÊNCIAS

BARDIN, L. Análise de conteúdo: edição revista e ampliada. 3ª reimp. da 1ª ed. São Paulo: Edições 70, 2016.

BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012 - diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos. Disponível em: <<http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>>. Acessado em: 2 abr. 2023

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 - Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: <http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html>. Acesso em: 13 jun. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de vigilância em saúde e ambiente. Boletim epidemiológico. Vol. 54, nº 3, fev. 2023. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/boletins/epidemiologicos/edicoes/2023/boletim-epidemiologico-volume-54-no-03>> Acesso em: 26 out 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. Guia prático: diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento. 2022. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/a/anomalias-congenitas/publicacoes/guia-diagnostico-de-anomalias-congenitas-no-pre-natal-e-ao-nascimento>> Acessado em: 24 ago. 2023

CARVALHO, R.L; SANTOS, C.E. Efeito da imersão associada à cinesioterapia na artrogripose. Revista científica UNIFAE, v. 2, n. 1, p. 10-14, 2008. Disponível em: <<https://silو.tips/download/efeito-da-imersao-associada-a-cinesioterapia-na-artrogripose>> Acessado em: 05 mai. 2023

CATANA, F.L.S.R. *A Doença Rara na Família e na Escola: a perspectiva parental*. 2013. Dissertação de mestrado. Universidade Católica Portuguesa. Viseu, Portugal.

COSTA, M. *Caracterização clínica, morfológica e molecular de pacientes com artrogripose múltipla congênita*. 2021. Tese de doutorado. Universidade Federal da Bahia (UFBA). Salvador, Bahia, Brasil.

FREITAS, M.C; FREITAS, B.M; CAVALCANTE, G.F. A importância da escola para crianças em contexto familiar monoparental. Ensino em Perspectivas, v. 2, n. 1, p. 1-13, 2021. Disponível em: <<https://revistas.uece.br/index.php/ensinoemperspectivas/article/view/4536>> Acessado em: 20 abr. 2023

INTERFARMA. Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. Doenças Raras - Contribuições para uma Política Nacional. Interfarma, 2013. Disponível em: <www.sbmf.org.br/pdf/biblioteca/doencas_raras_2013.pdf>. Acesso em: 8 maio. 2023

LAZZARETTI, B; FREITAS, A.S. Família e escola: contribuindo para o processo de inclusão escolar de crianças com deficiências. Caderno Intersaberes, v. 5, n. 6, 2016. Disponível em: <<https://www.cadernosuninter.com/index.php/intersaberes/article/view/376>> Acessado em: 11 jul. 2023

LUZ, G.S; SILVA, M.R.S; DEMONTIGNY, F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. Texto & Contexto Enfermagem, v. 25, n. 4, p. 1-9, 2016. DOI: 10.1590/0104-07072016000590015



LUZ, G.S; SILVA, M.R.S; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul Enferm*, v. 28, n. 5, p. 395-400, 2015. DOI: 10.1590/19820194201500067

MINAYO, M.C.S. O desafio do conhecimento: Pesquisa qualitativa em saúde. 14a ed. São Paulo: Hucitec, 2014.

MORO, R.W. Doenças raras e políticas públicas: entender, acolher e atender. São Paulo: Matrix, 2020.

OLIVEIRA, D.K; FERNANDES, B; ANJOS, A.A, et al. Artrogripose Múltipla Congênita: relato de dois casos. *Medicina (Ribeirão Preto)*, 54(2), 2021. DOI: 10.11606/issn.2176-7262.rmrp.2021.173816

QUINTANS, M.D.S; BARBOSA, P.R; LUCENA, B. Artrogripose congênita múltipla. *Rev. Ped. SOPERJ*, v. 17, n. 3, p. 23-27, out. 2017. Disponível em: <http://www.revistadepediatriasoperj.org.br/detalhe_artigo.asp?id=1025> Acessado em: 20 ago. 2023.

RIBEIRO, C.A.U. *Bullying na escola: uma análise sobre os documentos de bases nacionais*. 2023. Trabalho de Conclusão de Curso. Universidade Federal de Goiás (UFG). Goiânia, Goiás, Brasil.

RODRIGUES, B.D; MARTINS, L.F; BARBOSA, L.C; XAVIER, M.G.S. et al. A importância da rede de apoio ao familiar de pessoas com deficiência, doenças crônicas e raras. *ANALECTA-Centro Universitário Academia*, v. 7, n. 2, 2021. Disponível em: <<https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3122>> Acessado em: 12 ago. 2023

ROZANE, J.M.S.G; CARVALHO, R.P; RUZZON, D.V.L. Fortalecimento muscular na artrogripose múltipla congênita. *Fisioterapia Brasil*, v. 13, n. 3, p. 226-230, 2012. Disponível em: <<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-764355>> Acessado em: 14 out. 2023

SACCANI, R; UMPIERRES, C.S; BASEGIO, C. Artrogripose Múltipla Congênita: um relato de caso. *Revdig. Buenos Aires*, n. 116, 2008. Disponível em: <<https://efdeportes.com/efd116/artrogripose-multipla-congenita.htm>> Acessado em: 15 out. 2023

SILVA, B.A.G. *Bullying: a violência nas escolas de ensino fundamental i educando para a paz*. 2017. Trabalho de Conclusão de Curso. Faculdades Atibaia (FAAT). Atibaia, São Pailo, Brasil.

SILVA, R.A; SANTOS, R.E.S; ALENCASTRO, L.C.S, et al. A vivência do cuidado materno a uma lactante com Epidermólise Bolhosa. *Revista de Enfermagem do Centro-Oeste Mineiro*. 2020a;10:e4133. DOI: 10.19175/recom.v10i0.4133

SILVA, R.A; SOUZA, S.P.S; BERNARDINO, F.B.S; ALENCASTRO, L.C.S. Cuidado familiar à criança e ao adolescente com Epidermólise Bolhosa: uma revisão integrativa da literatura. *Rev Baiana Enferm*. 2020b; 34:1-13. DOI: 10.18471/rbe.v34.35781

SOUZA, I. P; Androlage, J.S; Bellato, R; Barsaglini, R.A. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, p. 3683-3700, 2019. DOI: 10.1590/1413-812320182410.17822019

YIN, R. K. Estudo de Caso: Planejamento e métodos. 5ª ed. Porto Alegre: Bookman, 2015.