

O (des)conhecimento das mães sobre o traço e a doença falciforme: um estudo qualitativo

(Lack of) knowledge of mothers about sickle cell trait and disease: a qualitative study

El (des) conocimiento de las madres sobre células falciformes y anemia falciforme: un estudio cualitativo

Rafael Rocha^I

ORCID: 0000-0002-7300-7575

Tania Vignuda de Souza^{II}

ORCID: 0000-0003-1893-893X

Rita de Cássia Melão de Moraes^{III}

ORCID: 0000-0001-8526-0642

Luciana de Cássia Nunes Nascimento^{IV}

ORCID: 0000-0003-4947-5480

Leila Leontina do Couto^V

ORCID: 0000-0002-8948-5045

Iraína Fernandes de Abreu Farias^I

ORCID: 0000-0003-3014-4163

^I Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão Gesteira.

Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil.

^{II} Universidade Federal do Rio de Janeiro. Rio de Janeiro,

Rio de Janeiro, Brasil.

^{III} Universidade de Brasília. Brasília, Distrito Federal, Brasil.

^{IV} Universidade Federal do Espírito Santo. Vitória,

Espírito Santo, Brasil.

^V Universidade Federal Fluminense. Rio de Janeiro,

Rio de Janeiro, Brasil.

Como citar este artigo:

Rocha R, Souza TV, Moraes RCM, Nascimento LCN, Couto LL, Farias IFA. (Lack of) knowledge of mothers about sickle cell trait and disease: a qualitative study.

Rev Bras Enferm. 2022;75(1):e20201217.

<https://doi.org/10.1590/0034-7167-2020-1217>

Autor Correspondente:

Luciana de Cássia Nunes Nascimento

E-mail: lcnnascimento@yahoo.com.br



RESUMO

Objetivo: analisar o entendimento de mães acerca da condição do traço e/ou doença falciforme da família a partir da criança diagnosticada. **Métodos:** trata-se de um estudo qualitativo, sendo utilizada entrevista semiestruturada, com 23 mães, no ambulatório de doença falciforme de uma instituição pública, no período de outubro a dezembro de 2017. A análise foi temática. **Resultados:** todos os participantes tinham traço falciforme, bem como os pais dos seus filhos. Vinte crianças foram diagnosticadas com doença falciforme pelo teste do pezinho, e três, após hospitalização decorrente da doença. A maioria não sabia informar a presença do traço ou doença em outros membros da família que não a nuclear. **Considerações finais:** o diagnóstico não pode ficar restrito ao resultado da triagem neonatal, necessitando que as informações preventivas de crises falcêmicas sejam reforçadas. Recomenda-se a busca de outros membros da família afetados para conhecimento da sua condição genética, refletindo sobre suas decisões reprodutivas.

Descritores: Enfermagem Pediátrica; Triagem Neonatal; Hereditariedade; Traço Falciforme; Anemia Falciforme.

ABSTRACT

Objective: to analyze the understanding of mothers about sickle cell disease and/or trait of the family from a diagnosed child. **Methods:** this is a qualitative study, using a semi-structured interview with 23 mothers, at a sickle cell disease outpatient clinic of a public institution, from October to December 2017. Analysis was thematic. **Results:** all participants had sickle cell trait as well as the parents of their children. Twenty children were diagnosed with sickle cell disease by Heel Prick Test, and three, after hospitalization due to the disease. Most did not know how to report the presence of the trait or disease in relatives other than nuclear. **Final considerations:** diagnosis cannot be restricted to the result of neonatal screening, requiring that preventive information on sickle cell crises be reinforced. It is recommended to search for other affected relatives to learn about their genetic condition, reflecting on their reproductive decisions.

Descriptors: Pediatric Nursing; Neonatal Screening; Heredity; Sickle Cell Trait; Sickle Cell Anemia.

RESUMEN

Objetivo: analizar el entendimiento de las madres sobre células y/o anemia falciformes de la familia del niño diagnosticado. **Métodos:** se trata de un estudio cualitativo, mediante entrevista semiestruturada a 23 madres, en el ambulatorio de anemia falciforme de una institución pública, de octubre a diciembre de 2017. El análisis fue temático. **Resultados:** todos los participantes tenían células falciformes, así como los padres de sus hijos. Veinte niños fueron diagnosticados con anemia de células falciformes mediante la prueba de punción del talón y tres, después de la hospitalización debido a la enfermedad. La mayoría no sabía cómo informar la presencia de células o anemia en miembros de la familia distintos del nuclear. **Consideraciones finales:** el diagnóstico no puede restringirse al resultado del cribado neonatal, requiriendo que se refuerce la información preventiva sobre las crisis drepanocíticas. Se recomienda buscar a otros familiares afectados para conocer su condición genética, reflexionando sobre sus decisiones reproductivas.

Descriptorios: Enfermería Pediátrica; Tamizaje Neonatal; Herencia; Células Falciformes; Anemia Falciforme.

EDITOR CHEFE: Antonio José de Almeida Filho

EDITOR ASSOCIADO: Carina Dessotte

Submissão: 18-12-2020

Aprovação: 14-04-2021

INTRODUÇÃO

O termo doença falciforme se refere ao grupo das hemoglobinopatias relacionadas a uma alteração genética e hereditária na hemoglobina S (HbS), que modifica o formato das hemácias. Pode ocorrer na forma homocigótica, ocasionando a anemia falciforme (HbSS), mas também pode ocorrer da combinação da HbS com outros tipos de hemoglobina alterados, como a hemoglobina C (HbSC), a hemoglobina D (HbSD) e a beta-talassemia (Hb S/ β Th)⁽¹⁾.

Os fenômenos vaso-oclusivos e a hemólise crônica são os principais determinantes das manifestações clínicas e dão origem a complicações, como anemia crônica, acidente vascular encefálico, complicações oculares, síndrome pé-mão, dor falciforme, asplenia funcional, atraso no crescimento, atraso nas características sexuais secundárias e infecções mais frequentes e graves, o que diminui a qualidade de vida de quem convive com a doença falciforme⁽²⁻⁴⁾.

Embora tratável, a doença falciforme somente tem a possibilidade de cura através do transplante de células-tronco hematopoéticas alogênico aparentado, conforme estabelecido pelo Ministério da Saúde, na Portaria nº 298 de 9 de fevereiro de 2018⁽³⁾. Neste sentido, é importante que a doença seja detectada na família, de forma a evitar sua hereditariedade por meio do aconselhamento genético, para a prevenção das complicações, aumento da sobrevivência, melhoria da qualidade de vida e controle da frequência da doença⁽⁵⁾.

Estima-se que, no Brasil, 4% da população possua o traço falcêmico e que 25.000 a 50.000 possuam o estado homocigótico ou heterocigóticos composto ou duplo⁽³⁾. A prevalência de HbAS é maior nas regiões norte e nordeste, entre 6% e 10%, enquanto que, no sul e sudeste, apenas 2% a 3% da população é atingida⁽⁶⁾, justificada pelos haplótipos transmitidos pela população negra vinda da África, escravizada nas lavouras de cana-de-açúcar no nordeste na extração de metais preciosos em Minas Gerais⁽⁷⁾.

É importante ressaltar que os pacientes com um gene para HbS e HbA (hemoglobina normal) não possuem a doença, no entanto apresentam o chamado traço falcêmico (HbAS)⁽¹⁻²⁾. Eles são capazes de transmitir geneticamente, e, se combinado com outro indivíduo que possua o traço, poderá gerar uma criança com a doença em 25% dos casos, portanto, é fundamental o estudo da hereditariedade da doença.

Reconhecendo a importância epidemiológica da doença falciforme, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), conhecido como Teste do Pezinho, identifica não só os neonatos afetados antes do desenvolvimento de qualquer sintoma, como também os que carregam o traço falcêmico e que podem transmitir o gene aos seus filhos⁽⁸⁾, ajudando a reduzir a morbimortalidade e a melhorar a qualidade de vida dos mesmos. Para as crianças e adultos que não fizeram o teste do pezinho, deve-se ofertar o exame de eletroforese de hemoglobina⁽⁹⁾.

No Brasil, a doença falciforme representa um importante problema de saúde pública, devido à sua alta prevalência, uma vez que são estimadas entre 60.000 e 100.000 pessoas convivendo com o agravo, cuja concentração varia de acordo com a região⁽⁹⁾.

Diante deste cenário, são necessários serviços que promovam o acolhimento e o apoio social necessários para minimizar as dificuldades no enfrentamento da doença ao acolher as famílias

com responsabilidade e resolutividade, promovendo a formação de vínculos e minimizando as implicações geradas pela doença⁽¹⁰⁾. Além disso, considera-se fundamental o conhecimento obtido pela família acerca da sua transmissão genética, pois os indivíduos devem ser informados sobre sua saúde para analisar melhor as suas decisões reprodutivas⁽⁸⁾.

O aconselhamento genético é uma ferramenta importante no campo das doenças hereditárias, pois encoraja a implementação de práticas de cuidados preventivos e orientação aos pais em relação ao recém-nascido. Aborda aspectos educacionais e reprodutivos, que são imprescindíveis para a melhoria de vida dos portadores da doença falciforme, permitindo também uma ação pedagógica sobre a condição genética da família, bem como o risco de recorrência em futuras gestações, por meio de orientação familiar ou aconselhamento genético⁽¹¹⁾.

Destaca-se que, para a população adulta que convive com a doença falciforme ou com o traço, é fundamental a realização do aconselhamento genético pré-concepcional, pois há chance de os filhos herdarem a anemia falciforme e as talassemias⁽¹²⁾.

O estudo acerca das decisões reprodutivas na perspectiva de mulheres cuidadoras de crianças com doença falciforme, inseridas em um programa de triagem neonatal do Distrito Federal, apontou que, mesmo tendo a possibilidade de ter outros filhos com a doença falciforme ou com o traço, estas desejaram ter mais filhos. No entanto, também foram encontradas mulheres que não querem ter mais filhos e mulheres cujo projeto reprodutivo ainda está sendo elaborado, com base nas informações recebidas no programa de triagem⁽¹³⁾.

O referido estudo conclui que as escolhas reprodutivas das mulheres não são construídas somente com base na informação biomédica sobre a doença, mas na experiência do cuidado dos filhos e de si mesmas. Em contrapartida, alguns relatos sugerem que algumas mulheres mantêm uma estratégia discursiva amparada na medicalização das escolhas reprodutivas, afirmando não ter mais filhos, em virtude de ter sido submetida à cirurgia da ligadura de trompas ou de o companheiro ter feito uma vasectomia. Afirmando, ainda, escassez de publicações que abordam o risco reprodutivo associado à doença falciforme, apesar da centralidade epidemiológica ética e social da doença⁽¹³⁾.

O traço falciforme é uma condição genética recessiva, em que o conhecimento é essencial para que as pessoas possam decidir adequadamente sobre suas decisões reprodutivas⁽¹⁴⁾.

Destacam-se dois fatores importantes, o diagnóstico precoce e o aconselhamento genético. Neste contexto, é fundamental abordar o conhecimento apreendido pelas famílias de crianças com traço ou doença falcêmica sobre a sua condição. Surgiram, então, as seguintes questões norteadoras: quais os membros da família são portadores do traço ou possuem a doença falciforme? Qual o conhecimento do familiar acerca do traço ou da doença falciforme na família?

O objeto do estudo é o (des)conhecimento das mães sobre o traço ou a doença falciforme presente na família.

OBJETIVO

Analisar o entendimento de mães acerca da condição do traço e/ou doença falciforme da família a partir da criança diagnosticada.

MÉTODOS

Aspectos éticos

Por se tratar de uma pesquisa envolvendo seres humanos, o presente estudo foi avaliado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) do cenário do estudo, instituição proponente e aprovado. Para manter o anonimato dos participantes, esses foram identificados com a letra M de mãe, seguida do numeral de sequência das entrevistas.

Tipo de estudo

Trata-se de um estudo descritivo com abordagem qualitativa, pois busca trabalhar com um universo de significados, motivos, aspirações, crenças, valores e atitudes, bem como responder a questões particulares com base na realidade e individualidade das famílias.

Para manter o rigor metodológico do estudo, foi utilizada como ferramenta de apoio o *Consolidated criteria for reporting qualitative research* (COREQ)⁽¹⁵⁾.

Cenário do estudo

A pesquisa foi realizada no ambulatório de hematologia de uma instituição pública de ensino, pesquisa e assistência, especializada em pediatria, localizada em um município do Rio de Janeiro.

É uma instituição de referência para diagnósticos e atendimento de crianças, que possuem a faixa etária de 29 dias a 13 anos incompletos, com problemas hematológicos, como a doença falciforme.

Participantes do estudo

Participaram do estudo 23 mães que estavam acompanhando a criança com doença falciforme à consulta médica ou odontológica e que desejaram voluntariamente participar do estudo após convite. Durante a hospitalização, são geralmente as mães que assumem os cuidados com os filhos doentes.

Como critérios de inclusão, foram consideradas aquelas participantes que conheciam o diagnóstico de doença falciforme dos seus filhos e que se encontravam cadastradas, sendo acompanhadas ao ambulatório de hematologia do cenário do estudo. Foram excluídas as mães adotivas, por considerar que as mesmas poderiam não ter conhecimento da condição genética dos pais, para a doença ou traço falciforme.

Coleta e organização dos dados

Para a coleta de dados, foram utilizadas a técnica da entrevista individual e um roteiro de entrevista semiestruturado, cujas perguntas foram: quais os familiares que possuem o traço ou a doença falciforme além do seu(sua) filho(a)? Como ficou sabendo da doença falciforme do seu filho e o que sabe acerca desta doença ou do traço falciforme nos membros da sua família?

Iniciou-se o procedimento de coleta de dados, contatando os participantes no dia da consulta ambulatorial, anteriormente

identificados por meio do livro de agendamento. No dia em que eram identificados os prováveis participantes, eles eram informados sobre os objetivos do estudo e convidados a serem participantes voluntários. Uma vez aceito o convite, os sujeitos recebiam o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), lido conjuntamente com o pesquisador. Uma vez esclarecidas todas as dúvidas, o termo era assinado pelo participante, ficando com uma cópia do mesmo.

Na sequência, eram encaminhados para uma sala previamente reservada para a entrevista, no setor do ambulatório, sala essa isenta de trânsito de pessoas. Destaca-se que os familiares que acompanhavam as crianças no ambulatório chegavam às 8h para pesar e medir as mesmas; as consultas com o médico iniciavam às 10h; portanto, entre 8h e 10h, eram feitas as entrevistas. Quando isto não era possível, os participantes eram entrevistados logo após a consulta médica.

A coleta foi realizada sempre às quintas feiras, dia do ambulatório de hematologia, no período de outubro a dezembro de 2017. Cabe ressaltar que o roteiro de entrevista foi validado na primeira entrevista, não tendo havido necessidade de ajuste às perguntas. As entrevistas foram gravadas com auxílio de um gravador portátil e duraram em média 10 minutos.

As entrevistas cessaram quando houve a saturação teórica, o que, em pesquisas qualitativas, é um fundamental para a interrupção do recrutamento dos participantes e definição do tamanho da amostra⁽¹⁶⁾.

Análise dos dados

Após a transcrição das falas, a análise dos dados foi temática, seguindo as etapas de pré-análise, exploração do material, tratamento dos resultados obtidos e interpretação⁽¹⁷⁻¹⁸⁾, construindo as seguintes categorias de análise, "A identificação da doença ou do traço falciforme na família: (des)conhecimento frente a hereditariedade" e "O resultado do teste do pezinho: impacto do diagnóstico e enfrentamento da situação", que serão apresentados a seguir.

RESULTADOS

A identificação da doença ou do traço falciforme na família: (des)conhecimento frente a hereditariedade

Esta categoria de análise apresenta os membros da família que possuem o traço falciforme e/ou a doença falciforme de acordo com a informação do participante. Das 23 mães entrevistadas, todas descobriram possuir o traço falciforme, bem como os pais dos seus filhos, por intermédio do diagnóstico da criança.

Conforme o destaque de alguns relatos, existe a falta de conhecimento genético acerca da doença ou do traço falciforme em outros membros da família, além da nuclear:

Eu, minha mãe, o pai e o avô, pai do meu marido [...] a gente nem sabia que tinha o traço [...]. (M1)

A gente só descobriu o traço depois dela no Teste do Pezinho, então eu já até comentei com vários parentes, mas ninguém foi procurar

saber, então eu não tenho noção se isso já existia na família. Eu tenho outro filho e não tem nada disso. (M11)

Não foi feito o rastreamento familiar, só foi feito o rastreamento entre mim e o pai [...] não sabemos de outras pessoas na família que tem o traço ou a doença. (M16)

Eu tenho e o pai dela tem o traço [...] uma sobrinha que já faleceu tinha anemia falciforme, mas a mãe só descobriu depois, na época ela não fez o Teste do Pezinho, quando ela faleceu acho que ela tinha 3 anos. (M19)

Na minha família, eu, meu irmão mais velho e uma sobrinha têm o traço, meu outro irmão tem o traço talassêmico e o filho dele também. (M20)

Os participantes reconhecem que ambos os pais da criança acompanhada pelo ambulatório de hematologia portam o traço falciforme e possuem, pelo menos, um filho com a doença falciforme. Se, por um lado, algumas mães informam saber que outros membros da família como o avô, tios e primos da criança possuem o traço falciforme ou mesmo a β Talassemia, por outro lado, outras mães relatam desconhecer esta informação. Neste contexto, destaca-se que um participante somente descobriu que outros membros da família possuía a doença falciforme por ocasião do óbito da sobrinha (prima da criança).

Constata-se que, dos 23 entrevistados, quinze tinham apenas um filho, todos com a doença falciforme. Quatro dos participantes tinham dois filhos, sendo que um dos filhos de um dos participantes possuía o traço falciforme, enquanto as outras três mães possuíam o outro filho sem o traço e sem a doença. Outros quatro participantes tinham três filhos, e destaca-se que, destes, uma mãe relatou ter um filho com a doença falciforme e o outro sem o traço ou a doença, enquanto as outras três mães tinham pelo menos um filho com o traço falciforme, sendo que uma delas possuía, além de um filho com o traço, um outro filho com β Talassemia. Pode-se depreender deste resultado que, quanto maior o número de filhos, maior será a probabilidade de gerar novos filhos com o traço falciforme ou a doença falciforme.

O resultado do Teste do Pezinho: impacto do diagnóstico e enfrentamento da situação

Esta categoria de análise apresenta o conhecimento da doença falciforme pelo programa de Triagem Neonatal/Teste do Pezinho; o impacto do momento do diagnóstico e a busca de informações; o itinerário terapêutico e sentimentos relacionados às intercorrências; sequelas da doença falciforme, bem como seus cuidados e medicamentos utilizados.

A maioria dos participantes informa que teve conhecimento da doença falciforme em seu filho pelo programa de Triagem Neonatal/Teste do pezinho, conforme o destaque de algumas falas:

No Teste do Pezinho dela, acusou que ela estava com anemia falciforme [...] aí fui conhecendo mais a fundo [...]. (M2)

Eu fiquei sabendo assim que ela nasceu, aí eu fiz o Teste do Pezinho, aí deu que tinha essa anemia [...] eu não sabia dessa existência dessa doença. (M7)

Pelo Teste do Pezinho logo assim que nasceu [...] porque meu outro filho tem o traço e então eu já estava mais ou menos ciente das coisas, aí fiquei sabendo que quando eu tivesse outro filho poderia vim com a anemia [...]. (M14)

[...] Teste do Pezinho [...] na adolescência, eu fiz exame que tinha o traço falcêmico, aí, depois que eu engravidei, eu pedi para meu marido fazer o teste também, aí fomos no hematologista [...] aí a gente descobriu que ele [criança] tinha anemia [...] aí ele fez o Teste do Pezinho com 5 dias de vida [...]. (M22)

Descobri através do Teste do Pezinho [...] eu não sabia o que era anemia falciforme, fiquei sabendo depois dela [...]. (M23)

Destaca-se que M22 solicitou ao pai da criança que fizesse o teste somente na sua gestação, mesmo sabendo ter o traço falciforme desde a adolescência. Chama a atenção o fato de a maioria dos participantes relatarem ser informados acerca da doença ou do traço falciforme ao receber o resultado do teste. No entanto, constata-se que os mesmos não foram preparados para entenderem efetivamente a informação relativa à hereditariedade da própria doença ou o traço falciforme.

Em contrapartida, esta informação pode determinar a decisão de conhecer antes de planejar um filho sobre as questões genéticas, conforme o destaque na fala de M21:

A única coisa que aconteceu foi que meu irmão soube que minha sobrinha que tem hoje 20 anos que ela não poderia ter filho [...], que antes de se casar seria recomendado, ideal, o noivo fazer o exame, para saber se ele teria o traço. (M21)

Três mães informaram que a criança fez o Teste do Pezinho, porém só descobriram a doença do filho quando estas tiveram a primeira crise da doença, conforme os relatos a seguir:

No Teste do Pezinho dele, já veio escrito que tinha anemia falciforme, ele já veio com umas taxas de hemoglobina e hematócritos muito baixo, então ela pediu para levar ele para hospital [...] ele tinha 1 ano e meio quando descobriu [...]. (M5)

C15 passou mal com 3 meses e eu levava em vários hospitais, e o Teste do Pezinho não havia ficado pronto [...] então, foi descoberto anemia falciforme aqui no hospital [...]. (M15)

O Teste do Pezinho dela foi extraviado, aí não teve o resultado, aí me deram o telefone para eu ligar na época [...] liguei diversas vezes. Aí, quando ela teve 2 anos, foi a primeira crise dela, ficou molezinha querendo desmaiar aí ela foi para outro hospital [...] aí aqui descobriram. Eu e o pai tivemos que tirar sangue para confirmar o traço [...]. (M21)

Supõe-se que não há uma valorização dessas informações por parte dos profissionais de saúde quando não dialogam com as famílias, no sentido de retirar dúvidas e saber sobre o entendimento das orientações, não se empenhando a mostrar a importância deste diagnóstico. Em consequência, as famílias só buscam ajuda no momento em que a criança com a doença entra em crise.

Em contrapartida, alguns participantes informaram exatamente que, quando o resultado do Teste do Pezinho deu positivo, foram contatados pelo hospital de referência para repeti-lo:

[...] quando ligaram da secretaria de saúde que havia diagnosticado uma doença, no momento não falaram o que era [...] nos mandaram para o hospital, foi bem explicado [...]. (M3)

Estava tendo suspeita de anemia falciforme [...] me ligaram falando que tinha dado uma alteração no Teste do Pezinho dela, aí eu fui lá, ligaram do hospital [...]. (M8)

[...] o Teste do Pezinho [...] demorou um pouquinho para chegar e quando chegou deu inconclusivo, eles me explicaram que poderia ser o traço falcêmico [...] e indicaram eu ir para o hospital, fui com fé, mas infelizmente deu positivo [...] para doença [...]. (M18)

É um fato que, quando o familiar está bem informado e sem dúvidas pendentes, ele se torna um elemento fundamental para saúde da criança, minimizando as sequelas e crises da doença falciforme ao longo da vida deste indivíduo.

Quanto ao itinerário da criança com doença falciforme, praticamente a totalidade dos participantes informou ter obtido o primeiro comunicado do hospital de referência, onde foi coletado o Teste do Pezinho; posteriormente, foram encaminhados para o cenário do estudo para acompanhamento, conforme algumas falas:

A maternidade ligou falando que eu tinha uma consulta no hospital aí fui para lá, e de lá mandou para cá, entendeu? Aí começou o tratamento. (M6)

Assim que veio o resultado..., encaminharam para a APAE de onde morava... aí cheguei aqui ela tinha 7 meses, vim procurar atendimento ... e daqui eles deram prosseguimento até hoje no tratamento dela... (M17)

Os participantes relataram impacto no momento do diagnóstico do filho, relatando sentimentos como medo, insegurança, negação e tristeza, conforme algumas falas:

Então, quando a gente descobriu, bate um desespero, desesperador, primeiro é uma coisa que a gente não conhece [...] porque, quando o médico explica fala para gente, ele fala: "Não pode praia, não pode futebol, não pode nenhuma luta, nenhum esporte, tem que ficar sempre hidratando, não pode banho frio"; e a gente começa ficar desesperado, então ele não pode fazer nada? Entendeu, ir a gente tem que ir testando através de limites. (M8)

Quando falou que minha filha tinha essa doença, nossa, eu não estou acreditando, o exame veio errado, porque eu não sabia que eu tinha o traço nem o pai dela tinha o traço, então, quando fizeram o exame lá no hospital, repetiram de novo, aqui repetiram de novo, realmente tem, caiu a ficha, ponto. Nossa, é o fim do mundo essa doença [...]. (M13)

Do jeito que eu fiquei sabendo, foi horrível [...] foi uma assistente social que falou comigo, ela só falou assim: "Mãezinha, ela tem essa doença, é uma doença no sangue, vai tratar pelo resto da vida, seu filho precisa tomar Benzetacil, ácido fólico, que o SUS só oferece somente a Benzetacil, que você não pode deixar seu filho ter isso ou aquilo, ele não pode ter febre, rubéola, catapora, sarampo, ele não pode ser uma criança como uma outra qualquer" [...]. (M16)

Foi triste saber que ele tinha anemia falciforme, ainda mais sabendo que essa doença não tem cura, então é complicado saber [...] a gente luta por isso, pela sobrevivência dela [...]. (M23)

Nas falas descritas, verifica-se que a informação foi feita pelo médico e pela assistente social, no entanto este resultado nos leva a afirmar a necessidade da participação de uma equipe multiprofissional, com maior participação do enfermeiro, e que essas informações sejam repassadas paulatinamente, pois estas são difíceis de serem processadas. As informações que o profissional considera importantes, muitas vezes, no momento do diagnóstico da criança, não é a demanda de informações que o familiar busca, inclusive, pois, se a criança não estiver na crise falciforme, não há grandes mudanças nos cuidados, conforme o relato a seguir:

Na minha vida, não teve nenhum impacto e nem dos outros ter o traço, o impacto foi grande na questão do meu filho, a gente não mudou nada, mas, para ele, foi uma mudança grande [...]. (M3)

Diante das crises falcêmicas, constata-se que o familiar se preocupa com o que seus filhos sofrem ou podem vir a sofrer no futuro:

[...] é bem complicado você ver seu filho sofrendo, morrendo de dor ou tem que estar sempre de olho nele, que ele pode ter uma crise [...] a gente sofre, a gente tem que estar o tempo todo, 24 horas por dia ligado nele. (M20)

Eu sei que pode ter crise de dor nos ossos, precisar de transfusão, então, assim, a gente fica preocupado com que ele vai sofrer [...]. (M22)

Alguns cuidados foram relatados pelos participantes no sentido de evitar a crise falciforme, que são evitar locais com temperaturas muito baixas, não permitir o uso da piscina, identificar a icterícia e esplenomegalia, e ter a ciência de que, se a criança apresentar qualquer outro sintoma, deve encaminhá-la ao hospital:

Não posso mais sair com ela para lugares mais frio, não posso ir à piscina [...]. (M2)

Como nessa doença, a hemoglobina não tem uma forma normal, a circulação é limitada, então, com a hidratação, ajuda muito na questão da circulação. (M4)

[...] qualquer coisa, você tem que correr para o hospital [...] caso, assim, a gente vai descobrindo os sintomas, tal, essas coisas, mão ou alguma coisa que estiver inchado e [...] pálida, febre, deu febre tem que vir para cá [...]. (M6)

[...] muito cuidado, é muita coisinha que aparece [...] não pode estar bebendo gelado, porque uma gripe pode virar pneumonia muito fácil, no caso [...]. (M11)

[...] sei palpar o baço para ver se o baço está aumentando; quando a hemoglobina dela está caindo, o olho dela fica amarelado, a pele dela fica meio amarelada [...]. Mas quando ela está passando mal mesmo [...] eu já venho correndo [...]. (M12)

Os participantes demonstram ter obtido informações acerca dos sinais e sintomas da crise falciforme ou de situações clínicas que podem levar a criança a uma condição de emergência ou de internação, demonstrando conscientização do tratamento da criança, a fim de evitar intercorrências graves da doença.

DISCUSSÃO

Atualmente, o Teste do Pezinho, realizado através do PNTN, é uma das principais formas de diagnosticar a doença falciforme e outras hemoglobinopatias que, quando identificadas precocemente, melhoram as condições de sobrevivência da criança. O Sistema Único de Saúde (SUS) garante o atendimento na atenção especializada, a todas as crianças triadas, por meio de 31 serviços de referência em triagem neonatal do país, distribuídos entre todos os estados brasileiros. O Teste do Pezinho pode ser realizado em 21.446 pontos de coleta, distribuídos na rede de Atenção Básica, Hospitais e Maternidades⁽¹⁹⁾, e é um direito da criança⁽²⁰⁾.

O caminho percorrido até chegar a esse cenário passou pela criação do Comitê de Hemoglobinopatias pelo Ministério da Saúde em 1992, responsável pelas primeiras medidas de divulgação e de normatização do tratamento dessas doenças em nosso país. Em 10 de maio de 1996, o grupo de trabalho criado pela Portaria do Ministério da Saúde nº 951/96, coordenado pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), instalou, em agosto, o Programa de Anemia Falciforme (PAF). A anemia falciforme voltou a ganhar respaldo político no Ministério da Saúde em 2001 pelo PNTN⁽²¹⁾.

No ano de 2004, foi instituída a Coordenação da Política Nacional do Sangue e Hemoderivados, setor encarregado de traçar uma política de atenção à doença falciforme e outras hemoglobinopatias no SUS, conforme preconiza a Portaria GM nº 1.391/05, tendo como objetivo principal promover uma mudança na história natural da doença falciforme no Brasil, reduzindo a taxa de morbimortalidade, promovendo longevidade com qualidade de vida às pessoas com essa doença, orientando aquelas com traço falciforme e informando a população em geral⁽²²⁾.

O traço falciforme está associado com o risco de nascimento de futuras crianças com a doença; portanto, conhecer o perfil epidemiológico no que tange às hemoglobinopatias na população brasileira se faz importante para estabelecer a rede de cuidado à saúde e oportunizar o aconselhamento genético aos portadores e a seus familiares⁽¹²⁾. Além disso, favorece condutas que reduzem o risco e vulnerabilidade para alterações do desenvolvimento infantil, prevenindo diversas complicações e sequelas⁽²³⁾.

Com a informação da hereditariedade da doença, é possível fazer um planejamento reprodutivo de forma a evitar o nascimento de crianças com a doença, bem como permitir a livre escolha dos pais na decisão de ter ou não um filho. Destaca-se a importância de uma equipe multiprofissional de saúde que possa discutir em conjunto com as demandas dessas famílias, sanar dúvidas, dar orientações relativas aos cuidados preventivos das crises falciformes, ou mesmo encaminhá-las a hospitais de referência, para que possam ser atendidas adequadamente.

Ainda é preciso que haja uma ampliação das instituições especializadas em regiões de pouco acesso ou áreas rurais, no sentido de atender as crianças em local próximo às suas moradias, e aprimorar uma articulação dos hospitais com a atenção primária ou de reabilitação, para que a mesma possa ser informada sobre o resultado do exame e de ser acompanhada frequentemente de modo não fragmentado.

Um outro desafio é o itinerário terapêutico que, devido às baixas condições financeiras das famílias, pode dificultar o acesso ao diagnóstico em seu retorno e o consequente seguimento do tratamento, podendo trazer complicações⁽²⁴⁾.

Na população adulta que convive com a doença falciforme ou com o traço falciforme, ressalta-se a importância da realização do aconselhamento genético pré-concepcional, por causa das chances dos filhos herdarem o traço falciforme, a doença falciforme e as talassemias⁽¹²⁾.

Neste contexto, faz-se necessário destacar que muitas das pessoas nascidas antes de 2001 descobriram tardiamente sua condição de portadoras do traço falciforme; ou seja, isso ocorreu somente por ocasião do diagnóstico de doença ou de traço na criança, o que impossibilitou essas pessoas acessar a escolhas conscientes do planejamento familiar.

O estudo buscou revelar o conhecimento acerca da doença falciforme no que tange às suas causas, modo de transmissão e fatores que aumentam ou diminuem a chance de ser portador ou ter a doença. Evidenciou, ainda, que a maioria dos participantes sabia que se tratava de uma doença hereditária, porém apenas 31,3% concordaram que era útil saber se é portador, se têm o parceiro doente ou se ele é portador de traço falciforme. Em contrapartida, mais da metade não considerara essa informação⁽²⁵⁾.

O referido estudo demonstrou a relação entre a falta de conhecimento e más atitudes ou práticas em relação à doença falciforme ao revelar que a metade da população estudada demonstrou pouco conhecimento sobre a doença falciforme e apenas um quarto demonstrou boas atitudes e práticas.

Há, ainda, uma preocupação das mães quanto ao estigma da doença por sua origem afrodescendente⁽²⁴⁾. Outro dado que merece destaque é a estigmatização da doença, pois a associação racial causada pela doença em si afeta o bem-estar e a qualidade de vida da pessoa, um dos possíveis impedimentos para a difusão das informações sobre hereditariedade no ambiente familiar⁽²⁶⁻²⁷⁾.

O atendimento no serviço de aconselhamento genético, por sua vez, é relevante não somente no que tange às decisões reprodutivas futuras, mas também quanto à identificação das pessoas que necessitam de auxílio para se ajustar à doença de seu familiar ou à sua própria doença, com disponibilidade deste serviço que se inicia na assistência primária até um serviço especializado de referência. Considerando o traço e doença falciforme uma condição de hereditariedade, torna-se relevante esse tipo de atendimento⁽²⁸⁾. Porém, cabe destacar que, na prática, os serviços de aconselhamento genético se restringem a instituições especializadas, contribuindo para a dificuldade de acesso a este serviço e ao cumprimento da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, criada desde 2009⁽²⁹⁾.

Faz-se necessário destacar que, no aconselhamento genético, as informações devem ser precisas e objetivas sobre as implicações, vantagens e desvantagens aos possíveis pais e seus prováveis filhos, diante da decisão da família aconselhada de tê-los ou não⁽²⁹⁾. De qualquer forma, o aconselhamento genético deve ser não-diretivo e imparcial, e as decisões dos pais devem ser apoiadas, independentemente da escolha reprodutiva⁽³⁰⁾.

As famílias que vivenciam a doença falciforme lutam diariamente para se adaptar à condição de ter um membro acometido

por uma doença crônica, já que suas rotinas são modificadas para atender a criança doente. A atenção que os pais têm para com os cuidados de suas crianças permite lidar com a realidade de um agravo e faz parte da vida familiar, que os tornam referências importantes no cuidado e na sobrevivência com qualidade dos filhos⁽³¹⁾. Nesse contexto, as famílias costumam traçar um itinerário terapêutico, que é considerado com um percorrer dos indivíduos pelos serviços de saúde, e a sequência de decisões e acontecimentos, construindo uma determinada trajetória com objetivo de tratar a doença ou prevenir suas crises⁽³²⁾.

Familiares de crianças com doença falciforme devem estar orientados acerca da doença, das suas repercussões e dos cuidados que estas irão demandar ao longo de toda a vida, a fim de evitar complicações e mortes precoces⁽³²⁾. Pode-se depreender que a doença provoca mudanças na rotina da família, trazendo maior responsabilidade no cuidado e no tratamento das crianças com doença falciforme. As intercorrências e sequelas da doença se apresentam como as principais preocupações dos responsáveis.

Entre as complicações da doença falciforme, podem-se citar a crise vasclusiva, priapismo, necrose isquêmica óssea, insuficiência renal, síndrome torácica aguda, acidente vascular encefálico (AVE), anemia grave e retinopatia, que podem resultar em redução da expectativa de vida das pessoas com a doença, em comparação com a população em geral⁽³⁾.

No presente estudo, os participantes citaram o uso de antibiótico como uma das medidas de prevenção de complicações. De acordo com o Ministério da Saúde, diversas ações podem contribuir, expressivamente, para a redução da mortalidade entre a população que convive com a doença falciforme, incluindo o controle de infecções por meio das imunizações e do uso profilático de antibióticos nos primeiros anos de vida. Soma-se a essas ações a capacidade de os familiares da criança identificar os sinais e sintomas importantes apresentados pelas crianças e buscar assistência imediata, como no caso do sequestro esplênico, o diagnóstico e o tratamento adequado em várias outras situações emergenciais⁽³⁾.

Diante das modificações familiares e da fragilidade do estado de saúde da criança com doença falciforme, recomenda-se um acompanhamento e suporte oferecido pelos profissionais de saúde, pois essas crianças necessitam de vigilância na comunidade que pode ser desenvolvido pelos serviços de assistência primária.

Limitações do estudo

A limitação do estudo está no fato de ter sido realizado com alguns familiares de crianças com doença falciforme acompanhados ambulatoriamente em uma única instituição pediátrica, que, mesmo sendo de referência para doença falciforme, os resultados não podem ser generalizados, representando apenas o desfecho de um grupo de participantes.

Contribuições para a área da saúde

Constatou-se nos relatos das mães a falta de informação sobre a hereditariedade da doença falciforme, apesar de existirem

políticas públicas tanto para o diagnóstico precoce, através da triagem neonatal, quanto para o seu tratamento. Espera-se que este estudo contribua para a visibilidade sobre a doença falciforme e a importância do aconselhamento genético, para que as pessoas possam buscar saber se são portadoras do traço falciforme, auxiliando-as em suas escolhas reprodutivas, por se tratar de uma doença genética hereditária.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os 23 participantes eram mães e descobriram, ambos os pais, possuir o traço falciforme diante o diagnóstico dos filhos com a doença por meio da triagem neonatal. Quatorze dessas mães possuíam apenas o filho com doença falciforme e as outras nove mães tiveram um ou dois filhos, resultando em, pelo menos, um filho com o traço falciforme, doença falciforme ou beta-talassemia, bem como filhos que não possuíam nem o traço, nem a doença.

Constata-se que, apesar de ser uma doença geneticamente transmitida, os participantes do estudo (des)conhecem a hereditariedade desta em outros membros da família. Poucos foram os que informaram ter conhecimento do traço falciforme em avós, tios ou primos. Devido à falta de conhecimento sobre sua condição genética e de seus familiares, as pessoas podem ser privadas de fazer escolhas conscientes no que diz respeito à sua saúde sexual e reprodutiva, pela falta de acesso a serviços de aconselhamento genético.

Em contrapartida, demonstraram reconhecer os sinais preditivos de uma crise falciforme e os principais sinais e sintomas em seus filhos que apresentam a doença. Ainda, referem saber quando levá-los ao hospital ou unidades de saúde, no caso de emergência, destacando alguns cuidados relacionados à temperatura corporal, hidratação e atividades físicas da criança, bem como o uso de medicamentos profiláticos.

Diante dos resultados, é necessário repensar e discutir políticas públicas voltadas para o tema quanto à questão educativa e/ou maior esclarecimento à população. Maior investimento também deve ser pensado para qualificação do profissional de saúde e na ampliação dos serviços de aconselhamento genético nas instituições públicas e privadas.

A informação diagnóstica sobre o traço falciforme ou a doença falciforme não pode ficar restrita ao resultado da triagem neonatal, necessitando que as informações sejam ampliadas aos cuidados da criança, prevenindo as crises falciforme e outros agravos da doença. Para essas famílias, recomenda-se, ainda, a busca de outros membros afetados para conhecimento da sua condição genética, no sentido de dar autonomia sobre as decisões reprodutivas de futuras gerações.

Por ser uma doença vinculada à hereditariedade e de etnia africana, bem como estar associada às condições sociais e econômicas, é um grande desafio para os cidadãos e profissionais da saúde implementarem políticas públicas que possam dar conta de questões tão complexas que vão além das condições de saúde. Faz-se necessário, ainda, a melhoria das estratégias de aconselhamento genético e maior investimento que possam dar conta de questões que vão além da coleta do material e resultado do Teste do Pezinho no programa nacional.

REFERÊNCIAS

1. Arduini GAO, Rodrigues LP, Marqui ABT. Mortality by sickle cell disease in Brazil. *Rev Bras Hematol Hemoter.* 2017;39(1):52-6. <https://doi.org/10.1016/j.bjhh.2016.09.008>
2. Ware R, Montalembert M, Tshilolo L, Abboud MR. Sickle cell disease. *Lancet.* 2017;390(10091):311-23. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(17\)30193-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(17)30193-9)
3. Ministério da Saúde (BR). Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Doença Falciforme. Brasília: Ministério da Saúde, 2018.
4. Oliveira P, Santos K, Silva F, Dias A, Silveira E, Guimarães, E. Evaluation and intervention in the family of adolescents with sickle cell disease. *Ev Enferm UFPE.* 2017;11(4):1552-64. <https://doi.org/10.5205/1981-8963-v11i4a15223p1552-1564-2017>
5. Souza I, Araújo E. Doença falciforme e triagem neonatal: um debate necessário. *Rev Saúde Col UEFS.* 2016;5(1):59-61. <https://doi.org/10.13102/rscdauefs.v5i1.1011>
6. Sarat CNF, Ferraz MB, Ferreira JM, Corrêa FRAC, Souza AS, Cardoso AIQ, et al. Prevalence of sickle cell disease in adults with delayed diagnosis. *Acta Paul Enferm.* 2019;32(2):202-9. <https://doi.org/10.1590/1982-0194201900028>
7. Calvo-González E. On slaves and genes: "origins" and "processes" in genetic studies of the Brazilian population. *Hist Cienc Saude-Manguinhos.* 2014;21(4):1113-29. <https://doi.org/10.1590/S0104-59702014000400003>
8. Leite DCF, Cipolotti R, Gurgel RQ, Martins FPRS, Lopes GD. Spatial distribution of newborns with sickle cell trait in Sergipe, Brazil. *Rev Paul Pediatr.* 2020;38:e2018229. <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2020/38/2018229>
9. Ministério da Saúde (BR). Tratamento para Doença Falciforme está disponível no SUS [Internet]. 2019 [cited 2020 Jul 10]. Available from: <http://www.blog.saude.gov.br/1zfx9>
10. Machado A, Sousa M, Silva M, Coutinho S, Reichert A, Collet N. Difficulties in effecting hospital reception at admission of children with chronic disease. *Rev Enferm UERJ.* 2015;23(4):556-61. <https://doi.org/10.12957/reuerj.2015.5960>
11. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção a Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília: Ministério da Saúde, 2016.
12. Rosenfeld LG, Bacal NS, Cuder MAM, Silva AG, Machado IE, Pereira CA, et al. Prevalence of hemoglobinopathies in the Brazilian adult population: National Health Survey 2014-2015. *Rev bras Epidemiol.* 2019;22(Suppl2):e190007. <https://doi.org/10.1590/1980-549720190007.supl.2>
13. Guedes C. Reproductive decisions and newborn screening: the perspective of female caregivers of children with sickle cell disease. *Ciênc Saúde Coletiva.* 2012;17(9):2367-76. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232012000900017>
14. Mayo-Gamble TL, Barnes PA, Erves JC, Middlestadt SE, Lin HC. 'It means everyone should know their status': exploring lay conceptions of sickle cell trait and sickle cell trait screening among African Americans within middle reproductive age. *Ethn Health.* 2018;23(7):813-29. <https://doi.org/10.1080/13557858.2017.1295135>
15. Tong A, Sainsbury P, Craig J. Consolidated criteria for reporting qualitative research (COREQ): a 32-item checklist for interviews and focus groups. *Int J Qual Health Care.* 2007;19(6):349-57. <https://doi.org/http://intqhc.oxfordjournals.org/content/19/6/349.long>
16. Nascimento LCN, Souza TV, Oliveira ICS, Moraes JRMM, Aguiar RCB, Silva LF. Theoretical saturation in qualitative research: an experience report in interview with schoolchildren. *Rev Bras Enferm.* 2018;71(1):228-233. <https://doi.org/10.1590/0034-7167-2016-0616>
17. Minayo MCS, Deslandes SF, Gomes R, (Orgs.). Pesquisa Social: Teoria, método e criatividade. Petrópolis: Vozes; 2016. 96p.
18. Minayo MCS. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. São Paulo: Hucitec; 2014. 215 p.
19. Ministério da Saúde (BR). Exames de triagem neonatal: Teste do Pezinho [Internet]. 2017 [cited 2020 Jul 20]. Available from: <https://www.saude.gov.br/artigos/823-assuntos/saude-para-voce/40773-exames-da-triagem-neonatal>
20. Senado Federal (BR). Coordenação de Edições Técnicas. Estatuto da criança e do adolescente [Internet]. Brasília; 2017 [cited 2020 Mar 20]. Available from: https://www2.senado.leg.br/bdsf/bitstream/handle/id/534718/eca_1ed.pdf
21. Rodrigues DOW, Ferreira MCB, Campos EMS, Pereira PM, Oliveira CM, Teixeira MTB. History of newborn screening of sickle cell disease in Brazil - the Minas Gerais state chapter. *Rev Med Minas Gerais [Internet].* 2012 [cited 2020 Jun 10];22(1):66-72. Available from: <http://www.rmmg.org/artigo/detalhes/128>
22. Mendes CA, Guigen AP, Anastácio-Pessan FL, Dutka JCR, Lamônica DAC. Knowledge of parents regarding newborn screening test, after accessing the website "Babies' Portal" - Heel prick test. *Rev CEFAC.* 2017;19(4):475-83. <https://doi.org/10.1590/1982-021620171949616>
23. Gesteira ECR, Szyllit R, Santos MR, Fariachikawa CR, Oliveira PP, Silveira EAA. Family management of children who experience sickle cell disease: a qualitative study. *Rev Bras Enferm.* 2020;73(suppl 4):e20190521. <https://doi.org/10.1590/0034-7167-2019-0521>
24. Daak AA, Elsamani E, Ali EH, Mohamed EH, Fatma A, Abdel-Rahman ME, Elderderly AY, Talbot O, Kraft P, Ghebremeskel K, Elbashir MI, Fawzi W. Sickle cell disease in western Sudan: genetic epidemiology and predictors of knowledge attitude and practices. *Trop Med Int Health.* 2016;21(5):642-653. <https://doi.org/10.1111/tmi.12689>
25. Xavier EC, Rocha KB. Subjetividade e interseccionalidade: experiências de adoecimento de mulheres negras com doença falciforme. *Av Psicol Latinoam.* 2017;35(2):267-82. <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/apl/a.3804>

26. Wesley KM, Zhao M, Carroll Y, Porter JS. Caregiver perspectives of stigma associated with sickle cell disease in adolescents. *J Pediatr Nurs*. 2016;31(1):55-63. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.09.011>
 27. Mendes Á, Paneque M, Sousa L, Clarke A, Sequeiros J. How communication of genetic information within the family is addressed in genetic counselling: a systematic review of research evidence. *Eur J Hum Genet*. 2016;24(3):315-325. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.174>
 28. Cebulski JN da S, Couto LL do. What to tell the family? Predisposition for hereditary childhood cancer. *RSD*. 2020;9(11):e56791110056. <https://doi.org/10.33448/rsd-v9i11.10056>
 29. Pergament E, Pergament D. Reproductive decisions after fetal genetic counseling. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol*. 2012;26(5):517-29. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2012.04.001>
 30. Silva AH, Bellato R, Araújo LF. Cotidiano da família que experiência a condição crônica por anemia falciforme. *Rev Eletr Enf*. 2013;15(2):437-46. <https://doi.org/10.5216/ree.v15i2.17687>
 31. Aquino RCA, Rodrigues M. Acesso e itinerário terapêutico dos pacientes com câncer: principais dificuldades enfrentadas para este percurso. *Rev Saúde Com [Internet]*. 2016 [cited 10 Aug 2020];12(1):488-96. Available from: <http://periodicos2.uesb.br/index.php/rsc/article/view/400>
 32. Vieira FS, Moreira TMM, Mota CS, Oliveira RS, Gomes ILV. Creation and validation of a health guidance booklet for family members of children with sickle cell disease. *Esc Anna Nery*. 2019;23(1):e20180231. <https://doi.org/10.1590/2177-9465-ean-2018-0231>
-