



“TENHO EPIDERMÓLISE BOLHOSA”: UMA ANÁLISE COMPREENSIVA

Resumo: Compreender as percepções da pessoa com epidermólise bolhosa quanto aos desafios do cuidado, aspectos emocionais, sociais e culturais. Estudo qualitativo, amparado na Análise de Conteúdo. A amostra se deu por conveniência. Cinco pessoas compuseram o corpus deste trabalho. A coleta de dados se deu por entrevista aberta. Também foi aplicado questionário contendo questões sobre dados sociais e clínicos dos entrevistados. Emergiram cinco categorias: O conhecimento da doença; O tratamento; As implicações da doença; O cotidiano; A resiliência. Estas foram desdobradas em subcategorias. O cotidiano de uma pessoa com epidermólise bolhosa mostrou-se difícil, mas o apoio de redes e da família pode proporcionar qualidade de vida. A falta de conhecimento da equipe de saúde emergiu em todas as entrevistas, assim como o preconceito. Observou-se também a ineficiência do estado, por algumas ocasiões. O enfermeiro estomaterapeuta necessita olhar holisticamente para essas pessoas, cuja assistência transcende a cuidados básicos. Descritores: Compreensão, Enfermagem Holística, Epidermólise Bolhosa, Pesquisa Qualitativa.

“I have epidermolysis bullosa”: a comprehensive analysis

Abstract: The goal was to understand the perceptions of people with epidermolysis bullosa regarding the challenges of care, emotional, social and cultural aspects. Qualitative study, supported by Content Analysis. The sample was used for convenience. Five people composed the corpus of this work. Data collection took place through open interviews. A questionnaire containing questions about the interviewees' social and clinical data was also administered. Five categories emerged: The knowledge of the disease; The treatment; The implications of the disease; The everyday; Resilience. These were broken down into subcategories. The daily life of a person with epidermolysis bullosa proved to be difficult, but support from networks and family can provide quality of life. The health team's lack of knowledge appeared in all interviews, as did prejudice. The inefficiency of the State was also observed on some occasions. The nurse needs a comprehensive look at these people, whose assistance goes beyond basic care.

Descriptors: Understanding, Holistic Nursing, Epidermolysis Bullosa, Qualitative Research.

“Tengo epidermolísis ampollosa”: un análisis exhaustivo

Resumen: Comprender las percepciones de las personas con epidermolísis ampollosa respecto a los desafíos del cuidado, aspectos emocionales, sociales y culturales. Estudio cualitativo, apoyado en Análisis de Contenido. El muestreo se realizó por conveniencia. Cinco personas compusieron el corpus de este trabajo. La recolección de datos se realizó a través de entrevistas abiertas. También se administró un cuestionario que contenía preguntas sobre los datos sociales y clínicos de los entrevistados. Surgieron cinco categorías: Conocimiento de la enfermedad; El tratamiento; Las implicaciones de la enfermedad; El día a día; Resiliencia. Estos se dividieron en subcategorías. El día a día de una persona con epidermolísis ampollosa resultó difícil, pero el apoyo de las redes y de la familia puede proporcionar calidad de vida. El desconocimiento del equipo de salud apareció en todas las entrevistas, así como los prejuicios. En algunas ocasiones también se observó la ineficiencia del Estado. La enfermera debe considerar de manera integral a estas personas, cuya asistencia va más allá de la atención básica.

Descriptorios: Comprensión, Enfermería Holística, Epidermolísis Bullosa, Investigación Cualitativa.

Leandro Eugênio

Enfermeiro. Especialista em Estomaterapia pela Escola de Enfermagem da Universidade Federal de Minas Gerais - UFMG. E-mail: leandro.eugenio@biomigbrasil.com.br

Miguir Terezinha Viacelli Donoso

Doutora em Ciências da Saúde pela Faculdade de Medicina da UFMG. Docente do Departamento de Enfermagem Básica da Escola de Enfermagem da UFMG. E-mail: miguir@enf.ufmg.br

Saete Maria de Fátima Silqueira

Doutora em Saúde Pública pela Universidade de São Paulo - USP. Docente do Departamento de Enfermagem Básica da Escola de Enfermagem da UFMG. E-mail: saletesilqueira@gmail.com

Fabiola Carvalho de Almeida Lima Baroni

Doutora em Enfermagem pela Escola de Enfermagem da UFMG. Docente do Departamento de Enfermagem Básica da Escola de Enfermagem da UFMG. E-mail: fabiolabaroni@gmail.com

Submissão: 09/10/2023

Aprovação: 01/12/2023

Publicação: 28/12/2023



Como citar este artigo:

Eugênio L, Donoso MTV, Silqueira SMF, Baroni FCAL. “Tenho epidermólise bolhosa”: uma análise compreensiva. São Paulo: Rev Recien. 2023; 13(41):937-948. DOI: <https://doi.org/10.24276/rrecien2023.13.41.937-948>

Introdução

A epidermólise bolhosa (EB) é uma genodermatose relativamente infrequente para a qual ainda não há cura e que impacta o dia a dia das pessoas por ela acometidas¹.

A EB é uma doença hereditária grave, caracterizada por adesão epitelial defeituosa, causando fragilidade mucocutânea. Os principais tipos são EB simples (EBS), EB juncional (EBJ), EB distrófica (EBD) e mais de 35 subtipos de EB. Outro tipo muito raro de EB é o Kindle EB (KEB). Clinicamente, é uma doença muito heterogênea que varia de lesões cutâneas localizadas a extensas, com frequente envolvimento extracutâneo multissistêmico. O papel da cooperação de uma equipe multidisciplinar é fundamental tanto para o diagnóstico quanto para o manejo da doença, contribuindo para o dia a dia desses pacientes¹.

Os pacientes com EB convivem com vários sintomas restritivos, envolvendo manifestações cutâneas e extracutâneas. O prurido e a dor localizada, devido à fragilidade das lesões, incapacitam as atividades diárias. A estenose do esôfago gera dificuldade para a deglutição dos alimentos, causando um estado de má nutrição, que culminará em uma cadeia de complicações metabólicas. As bolhas, ao se romperem, contribuem para a instalação da anemia ferropriva. As infecções ocorrem pela perda da barreira do estrato córneo, tornando esse indivíduo sempre vulnerável. A mão em forma de luva de boxe (deformidade de Mitten) impede a sensação tátil e favorece atos discriminatórios. Somado a isso, o componente psicológico é muito afetado, desde o diagnóstico².

A raridade e a complexidade atribuídas à EB

explicam a insuficiência de conhecimentos científicos e médicos. A falta de investimento, investigação em fármacos e terapias, associadas à falta de legislação, implicam nos cuidados de saúde inadequados, culminando com exclusão social, cultural econômica e profissional dos indivíduos portadores dessa doença³.

Observando-se o cenário atual da EB, a elaboração de um protocolo que direcionasse melhor as equipes de saúde quanto aos cuidados com os pacientes e a presença de notificação compulsória seriam de grande importância, pois há uma nítida escassez de informações. O estigma social e as alterações múltiplas na pele, bem como a baixa expectativa de vida, configuram-se como fatores limitantes da EB, necessitando de ações de assistência e preventivas mais efetivas para minimizar os efeitos dessa afecção².

A Estomaterapia é uma especialização da enfermagem que aborda incontinências, estomas e feridas. Ressalta-se que o atendimento holístico à pessoa com EB envolve a compreensão dos desafios que se apresentam no decorrer da vida dessa pessoa. O estomaterapeuta deve assistir essas pessoas de modo holístico, buscando compreender para além do tratamento as fragilidades e as dificuldades emocionais de se conviver com EB. Na verdade, não se trata apenas cuidar de ferimentos graves e delicados, mas sim de uma pessoa com uma doença grave para a qual ainda não há cura definitiva e o paciente necessita de uma abordagem individualizada, ampla e articulada para a efetividade e o sucesso do seu tratamento.

Devido à raridade da doença e à dificuldade de acesso a esses pacientes, as pesquisas são incipientes ao tratar dos sentimentos, compreensão e significação

de se ter EB, o que se considerou o problema de pesquisa. Conhecer esses aspectos é fundamental para se estabelecer um plano de cuidados que perpassa a dimensão do "fazer curativos". É fundamental entender a dinâmica de conviver com EB e assim articular a abordagem multiprofissional, interdisciplinar e embasar, inclusive, políticas públicas para atender ao que ainda é defasado.

Assim, o objetivo deste estudo foi compreender as percepções da pessoa com EB quanto aos desafios do cuidado, aspectos emocionais, sociais e culturais.

Material e Método

Trata-se de um estudo qualitativo, descritivo e exploratório. A População e amostra foi com pessoas de 18 anos ou mais, de ambos os sexos, com diagnóstico médico de epidermólise bolhosa, independentemente do subtipo da doença e que aceitassem participar da pesquisa. Um dos pesquisadores atende em domicílio um quantitativo de nove pessoas adultas, com EB, na região Sudeste do Brasil. Dessa forma, a delimitação da amostra se deu por conveniência. Como quatro pacientes se recusaram a participar da pesquisa, cinco pacientes constituíram sua amostra.

A coleta de dados se deu por meio de entrevista aberta, constituída por um único questionamento: *"Você poderia me falar de seu dia a dia, sendo uma pessoa com Epidermólise Bolhosa?"*.

As entrevistas ocorreram no formato presencial, em dias e horários determinados pelos entrevistados e pré-combinados em conversa prévia por telefone. Todos assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). As entrevistas foram gravadas e transcritas.

Para a análise das entrevistas, utilizou-se a

Análise de Conteúdo (AC), na sua modalidade temática, de Lourence Bardin⁴. A análise de conteúdo é usada quando se quer ir além dos significados, da leitura simples do real. O método de pesquisa Análise de Conteúdo tem as seguintes fases para a sua condução:

a) organização da análise;

b) codificação;

c) categorização;

d) tratamento dos resultados, inferência e a interpretação dos resultados.

A fase de organização da análise se subdivide em pré-análise, exploração do material, tratamento dos resultados em bruto e interpretação desses resultados. Sendo a pré-análise a primeira etapa da organização da análise, é por meio dela que o pesquisador começa a organizar o material para que se torne útil à pesquisa:

1) Pré-análise, o pesquisador deve fazer a leitura flutuante, que implica em conhecer inicialmente o material e criar familiaridade com ele;

2) Escolha dos documentos, que comporão o corpus da análise de conteúdo;

3) Referenciação dos índices e a elaboração dos indicadores, que são elementos de marcação para permitir extrair das comunicações a essência de sua mensagem. É nesta etapa que ocorrem as operações de recorte do texto em unidades comparáveis de categorização para análise temática e de algumas das modalidades de codificação para o registro dos dados;

4) Preparo do material, que visa transformar o material por padronização e por equivalência. Para levar adiante essa etapa, deve-se fazer a edição do material, a extração de muitas cópias para possibilitar os recortes das mensagens e também a numeração dos elementos do corpus;

5) Exploração do material. Nesta fase ocorre a descrição analítica, a qual diz respeito ao corpus submetido ao estudo aprofundado, orientado pelas hipóteses e referenciais teóricos.

Ao cumprir a exploração do material, o

pesquisador deve fazer a definição das categorias, classificando os elementos constitutivos de um conjunto caracterizados por diferenciação e realizando o reagrupamento por analogia, por meio de critérios definidos previamente, no sentido de propiciar a realização da inferência⁴.

O projeto foi submetido a Comitê de Ética em Pesquisa, conforme Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, tendo sido aprovado em 06 de dezembro de 2022, sob número 64602922.0.0000.5149. As pessoas que concordaram em participar receberam o TCLE e foram orientadas sobre todas as etapas da pesquisa, os possíveis riscos, o direito de retirar-se a qualquer momento da pesquisa sem necessidade de justificar-se, dentre outros temas especificados no TCLE. Neste trabalho, os nomes reais dos entrevistados foram substituídos por nomes fictícios.

Antes da entrevista aberta, solicitou-se que os entrevistados respondessem a quatro questões sociais e clínicas.

Resultados

Os cinco entrevistados encontram-se apresentados com as características clínicas e sociais listadas abaixo, na Tabela 1.

Tabela 1. Caracterização das pessoas com EB, entrevistadas na região Sudeste do Brasil.

Nome fictício	Idade em anos	Gênero	Tipo de EB
Orquídea	63	Feminino	EB distrófica recessiva
Violeta	43	Feminino	EB distrófica dominante
Gérbera	25	Feminino	EB distrófica recessiva
Cravo	47	Masculino	EB distrófica recessiva
Rosa	26	Feminino	EB distrófica recessiva

Fonte: Os autores.

As entrevistas ocorreram entre os meses de fevereiro e abril de 2023. Após transcrição e leitura exaustiva, foram constituídas cinco categorias, sendo estas desdobradas em subcategorias. A seguir, apresentam-se as categorias emergentes:

Categoria I: O conhecimento sobre a doença

Subcategoria 1: Falta de conhecimento da equipe de saúde

A falta de conhecimento apresentada inicialmente pela equipe de saúde emergiu em quase todas as entrevistas. Os entrevistados abaixo relatam o desconhecimento das equipes de saúde sobre esse agravo:

“É quando eu nasci ... nasci no interior, ninguém sabia de nada. O médico me deu um mês de vida.” (Cravo)

“Então, a minha questão com epidermólise bolhosa é bem complexa, porque eu nasci no interior onde não tinha dermatologista. Então eu nasci com algumas lesões, minha mãe fala que eu não tinha muitas lesões logo que eu nasci, começou desenvolver mais lesões por volta de 60 dias de nascida.” (Violeta)

“E as mães estão bem assim debilitadas, não sabe como ficar, né, com a criança debilitada do jeito que está, assim nos procuram, aí a gente vai lá, dá um aconselhamento, a a... família, a.. às vezes até o profissional da saúde que não sabe o que é, como lidar com a doença.” (Orquídea)

Subcategoria 2: Importância do conhecimento

Observa-se a seguir depoimentos que transparecem a importância do conhecimento da equipe para que este seja repassado aos pacientes ou aos seus cuidadores:

“Então eu tenho EB, eu descobri né, minha família descobriu que eu tinha EB logo quando eu nasci, por sorte assim né graças a Deus tinha um médico dermatologista no hospital. O médico que fez meu parto falou assim: ‘tem um dermatologista para levantar hipótese de diagnóstico’. E levantou já a hipótese de EB. Mas, era algo muito novo, minha mãe, minha

família não conhecia, os médicos né ... Eu nasci no interior, então os médicos não tinham muito conhecimento sobre a doença, mas eu fui...Eu recebi o diagnóstico por biópsia de pele ainda recém-nascida, né? Com alguns dias de vida, meus pais foram comigo até o Rio de Janeiro, para fazer esse diagnóstico, e foi com esse diagnóstico que eu fiquei, né?" (Gérbera)

"Mas quando é preciso, quando eu me interno, já internei três vezes com infecção de pele, os profissionais dos hospitais conhecem bastante EB, os profissionais são excelentes." (Rosa)

A entrevistada Rosa cita profissionais de hospitais de grande porte, em uma menção à competência destes, refletindo na qualidade da assistência. Destaca-se que os depoentes são pessoas adultas e que, por ocasião do nascimento dos mesmos, a EB era um agravo de difícil diagnóstico.

Subcategoria 3: O momento do diagnóstico

Os depoimentos a seguir descrevem o "baque" dos pais ao se confrontarem com o diagnóstico de EB:

"Então quando eu nasci foi um susto né, minha mãe foi transferida para o Albert Einstein em São Paulo para fazer a biópsia, onde eu fui diagnosticada como portadora de epidermólise bolhosa." (Rosa)

"Pra eles [os pais] foi um baque! Imagina naquela época..." (Orquídea)

Interessante destacar que os cinco depoentes, sem interagir, compartilharam vários sentimentos.

Categoria II: O tratamento

Subcategoria 1: Falhas no tratamento

As falhas no tratamento foram recorrentes nesta pesquisa. Falhas no tratamento constituem ponto-chave para a piora da qualidade de vida de pessoas com doenças raras, como mencionam Violeta e Cravo:

"Porque como eu falei, eu perdi meus dentes muito cedo. A gente tem muita lesão na mucosa, eu tenho muita lesão na mucosa, na boca. Então assim, tem que ser um tratamento muito cuidadoso e... A pessoa [o profissional] não conhecia, então ele tratava como tratava uma pessoa comum. E aí eu

sofria com esses danos, porque dava muita lesão, ficava dois três dias praticamente sem comer." (Violeta)

"Minha avó me pegou para criar, minha mãe não teve condições de ficar comigo. O desafio foi grande, porque era coisas abertas em meio ambiente insalubre é... Exposto à sujeira, infecções... Não havia tratamento específico, o curativo era feito é com folhas de plantas. É... eu fui conhecer gaze é... em 1991." (Cravo)

Subcategoria 2: O papel do Estado no tratamento

Não se pode negar o papel do Estado na atenção a pessoas com doenças raras. Conforme os depoimentos de Rosa, Gérbera e Orquídea, ainda há muito que se caminhar na conquista de direitos do cidadão:

"Os remédios eu recebia da Secretaria da Saúde, mas de uns anos prá cá, eu parei de receber. Agora eu recebo através de doações." (Rosa)

"Infelizmente na minha cidade, eu não sei se é geral, talvez em capitais, em cidade maior talvez seja mais fácil, mas aqui é cidade de interior, mas não é tão pequena, eu não tenho facilidade de achar profissionais, enfermeiros, ou algum profissional que possa me acompanhar." (Gérbera)

"Hoje quando vai pro hospital, a gente vai com os nossos curativos, pra pôr no lugar do esparadrapo. Uma coisa que eu acho que poderia ter nos hospitais são esses curativos de silicone. Que às vezes chega o paciente lá e não tem. O médico, o enfermeiro, sem saber, coloca, né? Mas tem muitas batalhas, né? Tem muita batalha aí e queremos levar isso pro hospital. Sabe, algumas pessoas já me falaram sobre isso." (Orquídea)

Subcategoria 3: Pontos facilitadores do tratamento

A presença da família, de grupos de apoio e a busca por adaptação às adversidades constituíram pontos facilitadores às pessoas com EB, emergentes neste trabalho. Gérbera cita a família como referência facilitadora:

"Então foi assim, né? A partir que foi feito o diagnóstico e eu assim... Eu tive uma rede de

apoio muito importante a vida toda, a começar pela minha família, né? Que sempre correu atrás de todos os tratamentos possíveis para que eu tivesse alguma qualidade de vida, sempre foram atrás de médicos que já conheciam a doença e depois que eles conheceram outra pessoa com EB, ficou muito mais fácil." (Gérbera)

Violeta, por sua vez, refere-se às partes do corpo sem lesão, facilitando o seu dia a dia, uma vez que suas mãos não apresentam lesões:

"Mas não tenho lesão nas mãos, isso facilita muito. Eu, minhas mãos é sem lesão. É claro que se eu tiver um esforço excessivo, dá lesão na mão também. Mas direto não tenho lesão na mão, então isso facilita um pouco." (Violeta)

Cada qual, dentro do seu universo, busca e cita pontos facilitadores para suas trajetórias.

Categoria III: As implicações da doença

Subcategoria 1: Consequências da doença

As complicações da EB foram recorrentes. Violeta e Orquídea verbalizam sobre complicações físicas, mas que certamente repercutem no emocional e social de seus cotidianos:

"Eu, no meu caso, eu tenho anemia crônica. Então eu tenho que ter cuidado com minha alimentação." (Violeta)

"Como eu fui muito acometida na, tanto na parte esofágica, né? Tive muita estenose, ainda tenho estenose no esôfago, e o intestino também, prisão de ventre crônica, e quando aí machuca o reto, o ânus, daí é muita dificuldade, pra você lidar com aquela situação sem saber o porque ..." (Orquídea)

Subcategoria 2: Convivendo com o preconceito

Os depoentes abaixo referem convivência com o preconceito nas escolas, o que os prejudicou enquanto cidadãos:

"Eu, no meu caso, eu não consegui porque eu fui impedida de frequentar a escola pública e particular. Não deixaram. Naquela época tinha mais preconceito do que agora, né?"

(Orquídea)

"E é muito difícil lidar com epidermólise bolhosa porque tem várias consequências, eu perdi dentes muito cedo, sofri muito preconceito e então tive muita dificuldade em questão de escola porque era muito difícil ir para escola. Eu tive muitos problemas e... indo para escola, problema com piolho com essas coisas todas de criança mesmo e também o preconceito dos 'amiguim', enfim, muito difícil." (Violeta)

"Na escola foi um pouco difícil pra mim, teve uma época que sofri bullying, as pessoas não entendiam a doença, aí eu comecei a ter acompanhamento com psicólogo, que foi o que me ajudou." (Rosa)

Subcategoria 3: Distanciamento social

Observa-se no depoimento de Violeta a questão subentendida de *bullying* sofrido na escola:

"A vida toda, na escola os meninos não queriam sentar perto de mim porque eu fedia, tinha mau cheiro porque minha mãe me dava banho com esses remédios e realmente ficava um cheiro mais... na escola no período de quinta a oitava às vezes ele chamavam de banguela, me colocavam apelido, me lembro de um desenho da TV colosso que tinha uma pulguinha que tinha um dente só na frente. E até na faculdade não tinha muitos amigos, assim, que se aproximavam de mim. Tive uma pessoa que tive mais contato, os outros eram mais assim fazendo trabalhos juntos, alguma coisa mais eu não tinha." (Violeta)

Por sua vez, Gérbera refere que sentia receio do contato com outras crianças. Talvez esse sentimento tenha ocorrido devido a acontecimentos prévios que tenham desencadeado sentimentos de rejeição:

"A primeira escola que eu estudei eu não me adaptei muito bem, eu acho que foi porque era questão mesmo de ser uma coisa muito nova e eu tinha bastante receio do contato com outras crianças." (Gérbera)

Subcategoria 4: Dificuldades no cuidado

Observa-se nos depoimentos a seguir que é recorrente a dificuldade de se realizar cuidados,

especialmente fazer curativos. Na perspectiva dos entrevistados Orquídea e Cravo, cuidar passa por fornecer qualidade de vida, dentro do possível:

"Os curativos foi uma evolução fantástica, porque na minha infância era pomada de neomicina, sulfadiazina de prata, e tem outra também que eu esqueci o nome. E gaze, atadura e o esparadrapo por cima. E quando ia tirar, tirava os curativos e abria a pele toda de novo. Na minha casa tinha até uma banheira. Então mamãe me punha na banheira e ia amolecendo, mas mesmo assim, saía tudo." (Orquídea)

"E passaram a fazer curativo com gazinha, mas mesmo assim, com gaze ou pomadas, mas tinha sempre para fazer, porque as gazes faltavam. Porque colavam na roupa, soltavam e é isso. E pomada, a que tivesse. Às vezes usava muito óleo de mamona, azeite de oliva..." (Cravo)

Categoria IV: O Cotidiano

Subcategoria 1: Dia a dia com EB

Cravo, Rosa e Orquídea descrevem seus cotidianos, valorando o que dão conta de fazer. Assim, para os depoentes, suas rotinas de vida são muito próximas a de seus familiares, dentro do possível:

"Mas a questão do convívio do dia a dia... não mudou. E está a mesma coisa. Não é ruim, não é excelente. É o que a gente tem dès que nasceu. Acaba sendo normal, faço as coisas normalmente, por exemplo, tomo banho, faço curativos, sempre eu que fiz os curativos é um cotidiano, num tem muita coisa." (Cravo)

"Tenho algumas limitações, não posso fazer muito esforço, não posso pegar muito peso, mas eu já trabalhei três vezes em profissões diferentes. Meu dia a dia, eu levanto, eu arrumo meu quarto, eu varro, passo pano, eu lavo uma vasilha, graças a Deus nisso eu não tenho muita limitação. Só quando eu estou com muitas lesões nas mãos, aí eu não faço nada." (Rosa)

"Dia a dia é assim, normal, mas com certos cuidados. Né? Então é assim, tudo muito lento. Eu tenho que ter cuidado, assim, eu cuido de mim mesma, né? E sei o que é bom e

o que não é bom pra mim. Então, é... o café da manhã é meia hora. O banho, os curativos, a hidratação são duas horas todos os dias. A alimentação também é... você tem que alimentar o que você tá podendo deglutir, às vezes assim tem que ser solto, assim, uma sopa, pastosa, e tudo muito lento, muito devagar." (Orquídea)

Subcategoria 2: Apoio da família

Violeta enaltece o apoio da família:

"Eu tenho apoio da minha família, um apoio superficial, como dizem. Tem gente da minha família... se perguntar o nome da minha doença, não sabem. Mas eu, como pessoa, eu consigo apoio de minha família." (Violeta)

Por sua vez, Gérbera se refere ao apoio da sua mãe em outra conotação, verbalizando o incômodo que sente por causar trabalhos e mudanças na rotina da mesma:

"... E acaba que me incomoda muito de ter que mudar a rotina da minha mãe, para ela me atender." (Gérbera)

Orquídea se refere a outros casos, de pais cujo apoio aos filhos com EB extrapola o cuidado.

"Então meus pais nunca cobraram nada assim de mim, né? que ... 'vai estudar, vai trabalhar'. Deixaram eu ir. eu fazia o que eu bem entendia. Não teve assim, é... pressão, né? Assim como a gente já vê em outros casos de alguns pais que é... forçam a pessoa a estudar, a... sabe, cobram muito da pessoa." (Orquídea)

Subcategoria 3: Formas de enfrentamento da EB

As formas de enfrentamento se mostraram diversificadas. Orquídea refere revolta na adolescência e, em seguida, verbaliza que a resposta variava conforme seu "astral":

"Antes, quando criança ou adolescente, né, o adolescente é mais revoltado, né? Então às vezes eu não respondia. Ou às vezes eu respondia: ah, é queimado. E pronto. Saía. Ou então se o astral tava melhor, né, eu respondia, é uma doença genética." (Orquídea)

"Eu acredito que eu lido bem com EB, primeiro por ter um privilégio de uma melhor condição de vida, tenho recursos que me permitem ter muito conforto, graças a Deus, mas tem algumas questões que são inevitáveis e a gente lidar, que são as questões emocionais que essa doença gera." (Gérbera)

A depoente Gérbera faz menção à espiritualidade quando verbaliza "graças a Deus".

Subcategoria 4: Grupos de apoio

Gérbera, Cravo e Orquídea mencionam grupos de apoio que praticamente transformaram, juntamente com a família, os rumos de suas vidas:

"Que no caso, a primeira pessoa que eles conheceram foi a Olga (nome fictício). Na verdade, acho que antes eles conheceram o Marcos (nome fictício), que era de São Paulo. E depois, através da mãe do Marcos, conheceram a Olga. Essa troca foi muito importante, porque eles conheceram alguns curativos que na época também eram, né, mais confortáveis pra gente." (Gérbera)

"... é, aí em 2004, conheci a AMPAPEB. Aí eu fui ter mais conhecimento da epidermólise. Aí tive acesso a outros tipos de curativos, coberturas, pomadas, cremes." (Cravo)

"Hoje eu acho que são 85 pessoas, não tenho certeza porque agora eu já não tenho mais a informação do cadastro. E logo depois nós fizemos também, nós fundamos também a DEBRA Brasil, nós conhecemos as associações internacionais de pesquisa que é da epidermólise bolhosa que é a DEBRA, e aí nós conseguimos trazer aqui pro Brasil, porque não existia aqui no Brasil, tinha, mas aqui tava difícil, e com as outras associações em outros estados, nós conseguimos trazer a DEBRA para o Brasil." (Orquídea)

Categoria 5: A resiliência

Subcategoria 1: Manifestações da resiliência

A resiliência emergiu em quatro depoimentos, cada qual dentro de valores e possibilidades dos depoentes:

"Mas hoje, depois de adulto, hoje, é com essa convivência toda, eu respondo numa boa, eu falo, eu quero falar sobre a doença pra poder

ajudar aos outros, né? Porque aprendemos que quanto mais informação tiver sobre a doença, melhor vai ser aquela pessoa com epidermólise bolhosa." (Orquídea)

"Falando da EB hoje, eu me aceito super bem, eu vivo bem, tenho pessoas incríveis na minha vida, eu saio, eu bebo, eu curto." (Rosa)

"Vai te ver com um olhar diferente de carinho de cuidado, então é se apegar nessas coisas boas. É procurar ajuda se precisar e se ver que está precisando de ajuda, seja ela qual for ajuda. E se apegar nas coisas boas, nos dias bons, fazer o que der para fazer. Se der para sair, dança, curtir o que seja, que faça isso e acreditem que dar certo. Que eu tô com 43 anos e estou muito bem graças a Deus." (Violeta)

"Mudei para uma escola perto da minha casa. E aí, nessa escola, deu certo. Me senti mais segura. A escola, os professores, a diretora foram muito acolhedores, me deram muito suporte, então isso foi muito bom." (Gérbera)

Subcategoria 2: Desafios

Os desafios emergem ora como planos futuros, como de um casamento (Gérbera), ora como metas conquistadas, citando a conclusão de curso de graduação (Violeta):

"Mas é algo que eu peço em relação a futuro que eu tenho vontade de ter minha casa, casar e ter condições de me adaptar para eu conseguir ter autonomia na minha casa." (Gérbera)

"Aí minha mãe faleceu. Tinha um sítio e, na época, ela vendeu e eu herdei esse valor do sítio que ela vendeu. E eu peguei esse dinheiro e comecei a estudar, a fazer faculdade, formando aos trancos e barrancos, fiz FIES 50% e consegui me formar em administração, com todas as minhas limitações e dificuldades." (Violeta)

Por sua vez, Orquídea menciona os desafios de outras mães cuja atuação no cuidado e educação de filhos com EB vêm sempre arraigada a sentimentos desafiadores:

"E às vezes, a criança, quando ela tá maiorzinha, quer jogar uma bola, quer brincar

de correr, e tal, quer fazer curso de futebol, e a mãe então às vezes impede, né? Porque sabe que aí ... Aí então eu sempre falo com elas, eu dou conselho, que elas têm consciência e aceitar o que pode vir depois. Então uma bola, depois a pele vai abrir toda. É... mas você... dá pra viver bem, né, com certos cuidados, mas dá pra ter uma vida feliz." (Orquídea)

Orquídea termina a frase citando que "dá para ter uma vida feliz", como um desafio, superando as adversidades.

Discussão

O desconhecimento gera sentimento de medo, que pode ser um estado ansioso, de temor irracional ou fundamentado. O conhecimento sobre a própria doença e também da doença dos filhos pode ser importante para o autocuidado em pacientes com vários agravos e abrange as informações sobre o diagnóstico até as implicações clínicas mais importantes⁵. No entanto, segundo a literatura, o diagnóstico de EB não é simples, resultando, dentre outros aspectos, no retardo do início de tratamento oportuno⁶.

Em relação ao baque do diagnóstico, o mesmo já foi categorizado em pesquisa qualitativa sobre vivência de mães de crianças sobre EB. Os autores referem que o diagnóstico totalmente inesperado provocou a vivência de uma diversidade de emoções, incluindo o estado de luto. O sentimento de luto se manifesta frente à ruptura da criança idealizada durante toda a gestação⁶.

As falhas podem acontecer no tratamento de qualquer agravo de ocorrência rara. Em pesquisa⁷, sobre desafios no cuidado de pessoas para doenças raras no Brasil, com dados coletados em três cidades, a existência de longos itinerários terapêuticos até o diagnóstico, o desconhecimento dos médicos não

geneticistas sobre as doenças raras, as dificuldades de transporte e de acesso a especialistas, a exames diagnósticos e complementares e o acesso a medicamentos e insumos alimentares de alto custo foram comuns nas narrativas, nos depoentes das três cidades.

Geralmente, as famílias das pessoas com doenças raras são tratadas de maneira desigual nos serviços de saúde, mas não exatamente por preconceito. Seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, à equidade, à resolutividade e à integralidade das ações nem sempre são respeitados, seja porque os serviços não dispõem de recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão devidamente preparados⁸. Observa-se que Cravo foi adotado pela avó devido à impossibilidade de ser cuidado pela mãe. Seu processo de adaptação talvez tenha sido o mais difícil dentre todos os depoentes. A vida de um indivíduo não é linear, não corre em trilhos e muitas vezes traz surpresas, que podem ser tanto agradáveis quanto carregadas de momentos difíceis, desafiadores, angustiantes ou trágicos⁹.

O papel do Estado no tratamento de doenças raras carece de maior discussão. Estudiosos¹⁰, dialogam sobre políticas públicas no atendimento a tais doenças, discutindo o panorama de produção de tecnologia para terapias contra doenças raras e debatendo a respeito da economia que pode ser gerada a partir do incremento da capacidade produtiva nacional. Assim, em relação ao tratamento de doenças raras, a atuação do Estado brasileiro poderia ocorrer de maneira otimizada, resumidamente, por meio de compras públicas, produção de medicamentos em laboratórios públicos

e também no investimento em pesquisa, inovação e incorporação tecnológica.

A presença da família no tratamento emergiu em todos os depoimentos, lembrando que talvez por questões culturais, a pessoa com doença crônica no Brasil tende a não adoecer sozinha, visto que a família brasileira, em termos gerais, adocece junto, resultando em envoltimentos ora saudáveis, ora até mesmo prejudiciais.¹¹ Ressalta-se que a relação emaranhada da família com seu ente em situação de enfermidade pode vir a focar-se de maneira mais incisiva e controladora, resultando em mudanças grandes no cotidiano da família. Podem também surgir sentimentos como a pena e a culpa. Portanto, é considerado que a família, sem sombra de dúvidas, influencie o paciente com doença crônica, e o paciente, por sua vez, relaciona-se e divide essa questão com sua família¹¹.

As implicações da doença se manifestaram ora como complicações, ora como preconceito. Lembra-se que a EB pode apresentar complicações em diferentes áreas e sistemas do corpo: podem surgir, por exemplo, bolhas, cicatrizes, ulcerações, distrofia ungueal, alopecia, infecções bacterianas, sindactilia e câncer de pele, dentre outras. As manifestações extracutâneas podem aparecer nos olhos, dentes, esôfago, boca e tratos gastrintestinal e geniturinário². Não se pode esquecer de mencionar a questão da qualidade de vida perante essas complicações. Ainda que elas repercutam no dia a dia, há formas de minimizar tais acometimentos.

Destaca-se o enfrentamento do preconceito e da discriminação que atingem grupos sociais vulnerabilizados por agravos. Faz-se fundamental combater a exclusão social e fomentar a equidade no

acesso aos serviços de saúde, dentre outros⁷. Ressalta-se que o preconceito gera distanciamento social, fato observado neste trabalho, uma vez que o estigma e seus efeitos negativos constituem problema significativo em todo o mundo e, para tanto, o profissional da saúde deve debruçar-se sobre estratégias de conscientização eficazes para combater tais estigmas¹².

Neste trabalho, o cuidado foi apresentado em uma conotação de "cuidados vitais", ou seja, higiene, alimentação, troca de curativos e zelo para evitar o sofrimento. Esta conotação não foi ressignificada, pois converge com conceitos do cuidado em enfermagem, uma vez que "*o cuidar da enfermagem significa dedicação, zelo, atenção, se colocar no lugar do outro, seja em situações diversas, seja no contexto da vida*"¹³. Os depoimentos sobre o cuidado expressam dedicação, mas também dificuldades, principalmente na troca de curativos, nem sempre realizada seguindo princípios científicos.

Neste ponto, discute-se a questão do cotidiano. Segundo a literatura¹⁴, atualmente existem cerca de 300 milhões de pessoas com algum tipo de agravo raro no mundo. Tais agravos podem ser progressivos, degenerativos e, em muitos casos, fatais. Agravos raros fazem parte de um itinerário terapêutico muitas vezes longo e exaustivo. A abordagem do cotidiano de pessoas com agravos raros automaticamente envolve a tríade: pessoa com doença rara, família e profissionais da saúde, tríade esta que demanda todo um processo de comunicação. À busca do significado da palavra cotidiano em dicionários, predominam nas definições as ideias de monotonia, banalidade ou o que acontece diariamente, de modo repetitivo¹⁵. No entanto, este pode surgir também em um campo de

"ritualidade", algo que nem sempre é passível de modificação, sendo inerente ao dia a dia. A família invariavelmente participa do cotidiano, o que demanda interação e unidade.

As formas de enfrentamento da EB incluem a prática da espiritualidade, tendo sido esta recorrente. Talvez, para abordar a questão das relações entre religião e atendimento de saúde seja necessário algo mais profundo e complexo: adequar nossa cultura, pessoal e humana para se ter um olhar diferenciado para a espiritualidade¹⁶.

Quanto às associações de pacientes, estas são um exemplo de grupos biossociais, já que sua constituição é motivada por questões biológicas comuns, tais como as doenças raras, e estão por vezes, inscritas em movimento social em saúde¹⁷. As doenças raras carecem do envolvimento de grupos de apoio, que auxiliem as pessoas com tais agravos, bem como seus familiares. Esse auxílio não se refere somente a aspectos técnicos e materiais, mas também ao ato de compartilhar experiências, trocar ideias, contribuindo com a autoaceitação e a vivência em grupo.

Sobre resiliência, esta pode ser definida como *"habilidade, potencial ou capacidade do ser humano, família ou grupo social em superar as situações estressoras e adversas, criando estratégias de enfrentamento."*¹⁸ Quatro depoentes apresentaram alternativas de resiliência, de superação, mencionando habilidades para a criação de estratégias que favoreçam a ressignificação de adversidades, promovendo a superação das mesmas.

A vida sempre nos coloca desafios - alguns mais fáceis, outros mais complexos. Desafios fazem parte da vida de qualquer pessoa, sendo estes necessários para o processo de superação. Destaca-se que uma

das entrevistadas (Orquídea) termina sua fala expressando "dá para ter uma vida feliz", como um desafio, enfrentando tantas adversidades.

Conclusão

Cinco categorias constituíram a tônica dos depoimentos analisados neste trabalho: o conhecimento da doença; o tratamento; as implicações da doença; o cotidiano; a resiliência.

Os entrevistados se mostravam ora conformados, ora dispostos a lutar, mas nunca expressando sentimentos negativos, como raiva e revolta. A falta de conhecimento da equipe de saúde por ocasião do diagnóstico ao nascimento foi recorrente em todas as entrevistas. O preconceito emergiu mais de uma vez, sendo referidas, inclusive, situações de *bullying* na escola. Observou-se também a ineficiência do Estado, por algumas ocasiões, fazendo com que pessoas com EB tenham dificuldade de acesso total ao tratamento. O apoio da família e das redes mostrou-se imprescindível no dia a dia de pessoas com EB.

Espera-se que este trabalho favoreça a assistência de saúde integral e humanizada, subsidiando os profissionais para que vejam a pessoa com EB de forma holística, ultrapassando cuidados como banho, troca de curativos e alimentação, mas em um contexto de compreensão do cotidiano e dos sentimentos da pessoa com esse agravo.

Referências

1. Hernández ARV, Allonso FM, Marín AJA, la PAZ MP. Transcultural Validation of a Spanish Version of the Quality of Life in Epidermolysis Bullosa Questionnaire. *Int J Environ Res Public Health*. 2022; 19(12):7059.
2. Lima LF, Vasconcelos PF. Epidermólise bolhosa: suas repercussões restritivas na vida diária do paciente. *Journal of Health and Biological Sciences*. 2019; 7(4):423-428.

3. Aguiar DC, Geisler AS. Assistência de enfermagem ao paciente com epidermólise bolhosa, Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação. 2021; 7(10):2359-2379.
4. Bardin L. Análise de conteúdo. São Paulo: Edições 70, 2011.
5. Campos EFL, Perin L, Assmann M, Luchese F, Pellanda LC. Conhecimento sobre a Doença e a Prática de Atividade Física em Crianças e Adolescentes com Cardiopatia Congênita. Sociedade Brasileira de Cardiologia. 2019; 114(5):786-792.
6. Silva CB, Okido ACC, Carlos DM, Wernet M, Barbosa NG. Vivências de mães no cuidado a crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa. Escola Anna Nery. 2023; 27:e20220231.
7. Iriart JAB. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. Ciência & Saúde Coletiva. 2019; 24(10):3637-50.
8. Luz GS, Silva MRS, De Montigny. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paul Enferm. 2015; 28(5):395-400.
9. Alves ACS, Rizzoto FW, Holler JSA, Moura SMCB, Pinheiro L. Fatores psíquicos e comportamentais de pessoas que superaram adversidades. Pleiade. 2019; 13(27):34-42.
10. D'ippolito PIMC, Gadelha CAG. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o complexo econômico-industrial da saúde. Saúde Debate. 2019; 43(4):219-31.
11. Brotto AM, Guimaraes ABP. A influência da família no tratamento de pacientes com doenças crônicas. Psicol. hosp. 2017; 15(1):43-68.
12. Leão A, Lussi IAO. Estigmatização: consequências e possibilidades de enfrentamento em Centros de Convivência e Cooperativas. Interface. 2021; 25:e200474.
13. Bezerra Sobrinho A, Vasconcelos AKA, Leite-Salgueiro CDB. O cuidado integral como uma missão da enfermagem: uma revisão integrativa da literatura. Id on Line Rev Mult Psic. 2018; 12(42):790-804.
14. Rosaneli CF, Brotto AM, Fischer ML. Doenças raras e barreiras de comunicação: uma análise bioética. Rev Bioética y Derecho. 2021; 52:139-154.
15. Coutinho MA, Oliveira F, Sato L. Olhar o cotidiano: percursos para uma psicologia social do trabalho. Psicologia USP. 2016; 27(2):289-95.
16. Fernandez JCA, Silva RA, Sacardo DP. Religião e saúde: para transformar ausências em presenças. Saúde Soc. 2018; 27(4):1058-70.
17. Lima MAFD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. Ciênc Saúde Colet. 2018; 23(10):3247-56.
18. Santos LKP, Santana CC, Souza MVO. Ações para o fortalecimento da resiliência em adolescentes. Ciência & Saúde Coletiva. 2020; 25(10):3933-43.