

Itinerário terapêutico percorrido por famílias de crianças com amiotrofia espinhal: Uma série de casos

Therapeutic itinerary followed by families of children with spinal amyotrophy: A case series

DOI:10.34117/bjdv9n1-129

Recebimento dos originais: 12/12/2022

Aceitação para publicação: 10/01/2023

Maria Cintia Conrado Nobre

Graduanda de Fisioterapia

Instituição: Centro Universitário Christus (UNICHRISTUS)

Endereço: Rua João Adolfo Gurgel, 133, Cocó, Fortaleza - CE, CEP: 60190-180

E-mail: maria.cintia.nobre@gmail.com

Mara Marusia Martins Sampaio Campos

Mestre em Saúde da Criança e do adolescente pela Universidade
Estadual do Ceará (UECE)

Instituição: Centro Universitário Christus (UNICHRISTUS), Escola Assis
Chateaubriand (MEAC)

Endereço: Rua Coronel Nunes de Melo, S/N, Rodolfo Teófilo, Fortaleza - CE
CEP: 60430-270

E-mail: maramarusia@hotmail.com

Maria Valdeleida Uchoa Moraes Araújo

Mestre em Saúde da Criança e do Adolescente pela Universidade
Estadual do Ceará (UECE)

Instituição: Centro Universitário Christus (UNICHRISTUS), Hospital César Cals

Endereço: Av. Imperador, 545, Centro, Fortaleza - CE

E-mail: mvaldeleidauchoa@gmail.com

Cinara Carneiro Neves

Mestre em Saude da Crianca e do Adolescente pela Universidade Federal do Rio
Grande do Sul (UFRGS)

Instituição: Hospital Infantil SOPAI, Unidade de Cuidados Prolongados - Hospital
Infantil Albert Sabin, Escola de Saude Publica do Ceara

Endereço: Av. Francisco Sá, 5036, Carlito Pamplona, Fortaleza - CE, CEP: 60310-002

E-mail: cinaraneves@gmail.com

Flora Tavares Capelo Camanho

Mestranda em Oncologia no Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS)
pela Universidade do Porto – Portugal

Instituição: Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) pela Universidade
do Porto – Portugal

Endereço: R. Jorge de Viterbo Ferreira, 228, CEP: 4050-313, Porto, Portugal

E-mail: tavares.flora@gmail.com

Carina Santana de Freitas

Especialista em Terapia Intensiva pela Faculdades Integradas de Bauru (FIB)
Instituição: Escola Assis Chateaubriand (MEAC)
Endereço: Rua Coronel Nunes de Melo, S/N, Rodolfo Teófilo, Fortaleza - CE,
CEP: 60430-270
E-mail: carifreitas@yahoo.com.br

Sandra Mara Benevides Caracas

Pós-Graduada em Psicomotricidade pela Universidade de Fortaleza (UNIFOR)
Instituição: Hospital Geral César Cals
Endereço: Av. Imperador, 545, Centro, Fortaleza - Ceará
E-mail: caracasandra@hotmail.com

Maria Goretti Alves de Oliveira da Silveira

Mestre em Saúde Coletiva pela Universidade de Fortaleza (UNIFOR)
Instituição: Hospital Geral César Cals (HGCC)
Endereço: Rua Isaac Amaral, 630, S. João do Tauape
E-mail: mgao_s@yahoo.com.br

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Atrofia Muscular Espinhal é uma doença genética autossômica recessiva causada pela degeneração dos neurônios motores localizados no corno anterior da medula e que ocasiona alterações progressivas em vários órgãos e sistemas. Do surgimento dos primeiros sintomas até a confirmação diagnóstica dessa modificação genética, existe um caminho a ser percorrido pela criança e sua família, percurso esse que tenta solucionar os problemas de saúde da criança, sendo chamado itinerário terapêutico e está diretamente ligado ao prognóstico dessas crianças. **OBJETIVO:** Conhecer o itinerário terapêutico das famílias de crianças com Amiotrofia Espinhal. **METODOLOGIA:** Estudo de casos múltiplos de caráter qualitativo realizado com familiares de crianças com AME que teve como instrumentos de coleta um questionário socioeconômico, entrevista semiestruturada e método de análise de conteúdo. **RESULTADOS:** Foram entrevistadas 2 mães, com idades de 18 e 35 anos, uma solteira e a outra casada, ambas com ensino médio completo e renda familiar de 1 salário mínimo. As entrevistas analisaram 3 três categorias: A Descoberta da doença, A Adaptação Familiar e Vivendo com a condição, em que observamos que a descoberta da doença ocorreu devido uma complicação respiratória da doença, a aceitação e adaptação familiar foi difícil, principalmente para as mães, pelo medo e insegurança no cuidar da criança, as mesmas referem que suas vidas mudaram completamente, sendo adaptadas a condição das crianças que necessitam de acompanhamento multidisciplinar, sendo essa sua atual rotina. **CONCLUSÃO.** A Amiotrofia Espinhal ainda é uma condição genética que apresenta um atraso em sua detecção em seu diagnóstico precoce em crianças com Amiotrofia Espinhal é imprescindível para um bom prognóstico e o acompanhamento com a equipe multidisciplinar é indispensável, para que todas essas variantes em conjunto deem uma melhor qualidade de vida para esses pacientes.

Palavras-chave: atrofia muscular espinhal, criança, itinerário, diagnóstico precoce.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Spinal Muscular Atrophy is an autosomal recessive genetic disease caused by the degeneration of motor neurons located in the anterior horn of the medulla

and which causes progressive changes in various organs and systems. From the onset of the first symptoms to the diagnostic confirmation of this genetic alteration, there is a way to be followed by the child and his/her family, a path that tries to solve the child's health problems, being called therapeutic itinerary, a factor directly linked to the prognosis of these children. **OBJECTIVE:** To know the therapeutic itinerary of families of children with Spinal Amyotrophy. **METHODOLOGY:** Study of multiple cases of qualitative character conducted with relatives of children with Spinal Amyotrophy, which had as instruments of collection a socioeconomic questionnaire and semi-structured interview and analyzed by the method of content analysis **RESULTS.** Two mothers, aged 18 and 35 years, one single and the other married, both with complete high school education and family income of 1 minimum wage, were interviewed. The interviews analyzed three categories: The Discovery of the disease, Family Adaptation and Living with the condition, in which we observed that the discovery of the disease occurred due to a respiratory complication of the disease, family acceptance and adaptation was difficult, especially for mothers, due to fear and insecurity in child care, they report that their lives have changed completely, being adapted to the condition of children who need multidisciplinary follow-up, and this is their current routine. **CONCLUSION.** Spinal Amyotrophy is still a genetic condition that presents a delay in its detection in its early diagnosis in children with Spinal Amyotrophy is essential for a good prognosis and follow-up with the multidisciplinary team is indispensable, so that all these variants together give a better quality of life to these patients.

Keywords: spinal muscular atrophy, child, itinerary, early diagnosis.

1 INTRODUÇÃO

A constituição do bebê imaginário se inicia anteriormente à gravidez e se estende ao longo de todo processo, indo além das expectativas relacionadas a características físicas e de personalidade, um reflexo dos desejos maternos que vão personificando o feto como um ser único e o integrando ao seio familiar. Essa construção da relação afetiva, da díade mãe-bebê, proporciona a base do vínculo, contudo precisa suportar as diferenças que o filho real apresenta, precisando que ao final da gravidez as representações abram espaço para o imprevisível (AZEVEDO; VIVIAN,2020; LUCENA; OTTATI; CUNHA, 2019).

Mesmo com todo o otimismo e a esperança que permeiam a chegada de um filho e mesmo que as chances sejam minúsculas quando se tratando de doenças genéticas, “o raro também pode acontecer”. Assim se chama a campanha liderada pela empresa farmacêutica Biogen, que busca a otimização na transmissão de informações sobre a Atrofia Muscular Espinhal (AME) para profissionais de saúde e famílias, a fim de que os mesmos possam reconhecê-la precocemente através dos marcos motores infantis (O RARO PODE ACONTECER, 2020).

A campanha “o raro também pode acontecer” teve como fonte principal o material desenvolvido pelo Centers of Disease Control and Prevention (CDC) em parceria com a Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil (SBNI), que possibilita a identificação precoce de atrasos do Neurodesenvolvimento através de um programa chamado de Act Early (Aja Cedo) (APRENDA OS SINAIS.AJA CEDO,2019).

Os programas acima destacados têm como objetivo a identificação da AME em seu estágio inicial, gerando o encaminhamento ágil e adequado, atendimento especializado e melhor terapêutica e prognóstico dos casos. Uma conquista em relação a esta busca foi a promulgação da Lei 14.154 de maio de 2021 em substituição a antiga lei 8.069 do Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA) que adiciona 4 artigos e inclui a AME no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) (BRASIL,2021).

A partir do surgimento dos primeiros sintomas característicos da AME até a sua confirmação diagnóstica, existe ainda uma trajetória a ser percorrida pela criança e sua família, denominada itinerário terapêutico. Esse itinerário tem sido alvo de pesquisas com familiares de crianças em diferentes situações de adoecimento, tais como doenças respiratórias, diabetes, câncer, entre outras, pois permite a visualização da trajetória da criança e de sua família pelo sistema de saúde e os aspectos sociais e culturais envolvidos no processo de adoecimento (LIMA et al., 2018).

Estudos sobre itinerários terapêuticos de pacientes em busca de atenção à saúde auxiliam a compreensão do comportamento frente ao cuidado, assim como a forma de funcionamento e utilização dos serviços de saúde. Os caminhos percorridos em busca de cuidados, por vezes, são distintos e não coincidem necessariamente com esquemas ou fluxos pré-determinados pelo sistema de saúde, de forma que pode projetar um diagnóstico tardio, diminuir as chances de um bom prognóstico e aumentar os índices de óbito (DEMÉTRIO; SANTANA, PEREIRA-SANTOS, 2019).

Os objetivos deste estudo foram descrever a população estudada (cuidador e criança) segundo as variáveis socioeconômicas e clínicas, respectivamente, entender as práticas familiares no caminho percorrido na terapêutica da doença e compreender a relação da equipe multidisciplinar com a família das crianças com AME.

2 METODOLOGIA

Antes da coleta ser iniciada foi realizada uma pesquisa prévia em plataformas de referências para fisioterapia como: PubMed, PEDro e Cochrane com os descritores: “Spinal muscular atrophy; Child; itinerary; Early Diagnosis”; onde não foram

encontrados artigos relacionados com o presente tema, o que estimulou as pesquisadoras quanto ao estudo.

O tipo de estudo escolhido para expressar os resultados da pesquisa foi o estudo de caso múltiplos de abordagem qualitativa, pois de acordo com Silva e Mercês (2018) através desse tipo de estudo é possível realizar a triangulação entre métodos, mantendo o referencial conceitual e as proposições iniciais do estudo como referência.

O estudo investigou 2 cuidadoras (mães) de crianças com idade entre 1 e 14 anos internadas no hospital filantrópico da Sociedade de proteção e assistência a infância (SOPAI), com diagnóstico de Amiotrofia Espinhal (AME), do gênero feminino, sendo a pesquisa realizada na Unidade de Tratamento Especial (UTE) do SOPAI, no município de Fortaleza-Ceará, após a aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) do Centro Universitário Christus (UNICHRISTUS) com PARECER: 5.517.887.

A coleta ocorreu de março a outubro de 2022 através de questionário com caracterização dessas famílias e das crianças, seguido de entrevista semiestruturada com o cuidador (mães) que foram abordadas de forma individual e informal nos próprios leitos onde se encontravam internados com seus filhos. Após esclarecidas sobre o estudo foi assinando o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). A fim de registrar também as impressões pessoais das pesquisadoras sobre fatos acerca do ambiente e da família utilizou-se ainda um diário de campo, que segundo Minayo (2013) é um instrumento importante na observação participante.

Para a análise dos discursos as entrevistas no formato semiestruturado foram gravadas com o consentimento dos participantes, transcritas de forma fidedigna no programa Word 2010 e realizada com base em 3 blocos que investigavam o diagnóstico na rotina familiar que representaram as categorias de análise: A Descoberta da doença, A Adaptação Familiar e “Vivendo com a condição. A fim de salvaguardar o anonimato das crianças envolvidas na pesquisa, nos baseamos em 2 roteiros de flipbooks chamadas “Histórias para se viver”, lançada em 2020 que reforçam mensagens importantes sobre a AME e foram: Zeca Vai Deitar e Rolar e Cora, A Surfista Voadora.

Os dados foram analisados através do método de “Análise de Conteúdo” que propõe encontrar respostas para os questionamentos formulados e a descoberta dos elementos inerentes ao conteúdo manifesto (TAQUETTE; MINAYO, 2016).

A pesquisa obedeceu a todos os preceitos éticos de pesquisas com seres humanos que regem da confidencialidade, sigilo, anonimato, autonomia, beneficência, não

maleficência, justiça e equidade, regulamentadas pela Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde/ Ministério da Saúde/ MS (BRASIL, 2013).

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram entrevistadas duas cuidadoras (mães), onde o perfil socioeconômico foi representado na tabela I.

Tabela 1 – Caracterização socioeconômica das participantes.

Variáveis	Mãe da Cora	Mãe do Zeca
Idade	18	35
Estado Civil	Solteira	Casada
Etnia	Negra	Parda
Escolaridade	Ens.Médio Completo	Ens.Médio Completo
Renda Família	1 Salário mínimo	1 Salário mínimo
Ocupação	Desempregada	Autônoma
Moradia	Casa Alugada	Casa Alugada
Idade Gestacional	39 Semanas	35 Semanas
Tipo de parto	Vaginal	Cesárea

Fonte: Dados da pesquisa

Foram evidenciadas três categorias de análise para apresentar os resultados do estudo: 1) A Descoberta da doença, 2) A Adaptação Familiar e 3) Vivendo com a condição.

3.1 A DESCOBERTA DA DOENÇA

Na primeira categoria buscamos conhecer como as famílias enfrentaram o diagnóstico da doença, com questionamentos sobre o que as (os) levaram a essa descoberta, ou seja, o que observaram de diferente na criança; qual foi o primeiro profissional que procuraram; qual o primeiro tratamento proposto e quanto tempo se passou entre o nascimento e a descoberta da condição. A pergunta norteadora de quando foi a descoberta da condição de seus filhos suscitou os seguintes discursos:

*A gente descobriu, ela tinha seis meses. a gente descobriu no Sabin.
(Mãe da Cora, a surfista voadora)*

*A descoberta dele foi quando ele veio pra cá (SOPAI), as médicas já achavam que era, só não tinham o diagnóstico né?! Aí nós fomos pro SABIN, lá foi feito o exame e só confirmou. Ele tinha seis meses quando começou a luta.
(Mãe de Zeca)*

De acordo com as informações contidas nos prontuários e as falas das mães foi possível confirmar que ambas as crianças possuem o diagnóstico de AME do tipo I, que se caracteriza pelo início das manifestações até os seis meses de vida, com grave comprometimento motor e respiratório (BRASIL, 2022; BRASIL, 2020).

As perguntas seguintes questionavam sobre o que levou a família a descobrir a doença e qual o primeiro tratamento proposto:

Por que ela teve uma pneumonia, aí nessa pneumonia a gente descobriu que ela tinha essa doença.

Ele (médico) botou nois pra lá, pra cá, aí daqui ela tava tomando os medicamentos de pneumonia só que não melhorava, aí a gente foi pra UTI, por que ela passou 1 mês ainda internada nas enfermarias normal... aí foi pra reanimação e da reanimação foi pra UTI e foi que na UTI que descobriram. (Mãe da Cora, a surfista voadora)

Ele era mole, ele não ficou durinho como os outros meninos. Ele veio gripado e quase morre, foi entubado e foi para a UTI.

Ele veio e daí ele já foi entubado ne depois de entubado ele foi pra UTI, aí aí, depois ele veio pra cá, aí aqui eles já suspeitaram por que aqui eles já tratam de crianças assim, nois é que não sabia, mas eles desde o início já, só fizemos o teste pra ter a certeza, mas aqui mesmo assim que eles viram eles já começaram a explicar pra nois devagarinho que poderia ser AME (Mãe do Zeca)

A hipotonia e fraqueza muscular são características comuns em pacientes com AME do tipo I, que se inicia nos membros superiores e evolui para os membros inferiores, fazendo com que os pacientes não adquiram os marcos motores como o sentar sem apoio e o controle de tronco e cabeça. Nestes casos, há também importante comprometimento bulbar, com a presença de disfagia, fraqueza para sucção e dificuldade para respirar, o que causa insuficiência respiratória no primeiro ano de vida (JEDRZEJOWSKA et. al, 2020; RODRIGUES et. al, 2022).

A fraqueza muscular respiratória, presente na AME, predispõe as crianças a infecções do trato respiratório frequentemente causadas por vírus ou bactérias decorrentes do acúmulo de secreção, da ausência da tosse para expelir, dentre outros (AMARAL et.al, 2021).

Observamos através dos discursos acima que em ambos os casos a descoberta da doença se fez durante a internação por uma complicação da condição genética que ainda não havia sido diagnosticada, de forma que não houve tempo hábil para que as mães/famílias procurassem um profissional e o tratamento proposto seguiu o protocolo médico para infecções pulmonares como podemos observar:

Ele veio e daí ele já foi entubado ne depois de entubado ele foi pra UTI aí aí depois ele veio pra cá aí aqui eles já suspeitaram por que aqui eles já tratam de crianças assim, nois é que não sabia, mas eles desde o início já, só fizemos o teste pra ter a certeza, mas aqui mesmo assim que eles viram eles já começaram a explicar pra nois devagarinho que poderia ser AME.

(Mãe de Zeca)

Podemos visualizar ainda como a descoberta da condição foi tardia, um itinerário que a pouco começou, mas que poderia ter tido um outro “start”.

Seis meses por que ela passou quatro meses em casa com nois ai ela se internou com quatro meis ai a gente foi pra lá na entrada da UTI que ela passou 1 mês ainda internada nas enfermarias normal ai foi pra reanimação e da reanimação foi pra UTI e foi que na UTI que descobriram.

(Mãe da Cora, a surfista voadora)

Na observação de campo, foi perceptível o amor que as mães têm por seus filhos, apesar de estarem internados em uma UTI e por todas as dificuldades enfrentadas até ali. Elas fazem de tudo para que as crianças sintam como estivessem no aconchego de seus lares, então os quartos são muito coloridos cheios de desenhos, brinquedos e afeto. Sabe-se o quanto um ambiente hospitalar pode ser estressante para a criança, para o cuidador e para a própria equipe, mas só consigo enxergar amor, cuidado e humanização por todos os lados da unidade.

Ambiente muito tranquilo e harmonioso, apesar de ser um âmbito hospitalar, sinto muito amor emanando na UTI. Barulho do ventilador mecânico da criança, a mãe passando perfume nela e dando aquele carinho, a neném não tira os olhos dela e a acompanha com o olhar por todas as direções. Início a entrevista e percebo a angústia e o medo que aquela mãe sentiu em todo o percurso em busca do diagnóstico, pude notar que foram várias idas e vindas a hospitais para que pudesse descobrir a condição da filha mas apesar de tudo é notório a força dela em se manter firme e forte.

(Diário de Campo – Entrevista da mãe da Cora, a surfista voadora)

3.2 A ADAPTAÇÃO FAMILIAR

Na segunda categoria de análise buscamos entender como foi a adaptação da família a descoberta da condição, o que sentiram quando receberam o diagnóstico, como a notícia foi dada para a família, se mudou alguma coisa em seu lar, se ele/ela acha que a sua realidade é diferente de outras famílias

Ao serem questionadas sobre como as cuidadoras (mães) se sentiram quando receberam o diagnóstico de seus filhos pudemos coletar as seguintes falas:

Ai, eu fiquei desesperada, que eu não conhecia né mulher?! essas coisas, essa doença, nunca, eu nunca imaginei que tinha criança doente assim.

(Mãe da Cora, a surfista voadora)

Eu queria morrer, foi bem difícil, eu queria morrer porque eu achei que ele ia morrer, é uma doença que eu nunca ouvi falar, nunca nem vi lá no meu interior, nunca nem vi nem adulto com isso aqui, aí de repente ter que passar por isso.

(Mãe do Zeca)

Mulher foi assim muito.. foi uma coisa que assim foi tão, tão depressa que a gente ficou tão assim.. tão, é como é que se fala, a gente não entendia o porquê, não não sabia o porquê, a gente ficava se perguntando o porquê que ela nasceu assim, porque era porque que ela era porque tinha nascido assim especialzinha, porque ela era.. tinha esse diagnostico nera?! dessa doença.

(Mãe da Cora, a surfista voadora)

Assim mesmo, eles só suspeitava ai já foi preparando, preparando preparando, e ai foi assim.

(Mãe do Zeca)

E o “raro pode acontecer”, na maioria das vezes após o nascimento de um bebê normal, sem a presença de alterações visíveis, dificilmente é esperado que algo ainda possa acontecer. As condições genéticas são raramente consideradas e conhecidas e com o diagnóstico vem o sentimento de finitude, o pensamento de morte, a tristeza por ter transmitido ao filho algo sem querer.

Xavier, Gomes e Cesar-Vaz (2020) ao estudarem os significados atribuídos por familiares a cerca do diagnóstico de doença crônica na criança, foi visto que a família considerou o diagnóstico como algo traumático e aterrorizador por pensarem que a criança tinha uma doença sem cura, que não iria caminhar ou falar e ainda sentiram medo frente às consequências da doença e de lidar com a criança, como referem as mães quando perguntamos se algo havia mudado em suas vidas e se elas achavam que a sua realidade é diferente da de outras famílias.

Tudo (riso nervoso), foi mudado tudo. Vivemos só pra ele. Eu acho que é diferente de outras famílias não, mas de outras mães que tem filho como dizer a sociedade saudáveis, agora eu tenho que me adaptar a realidade dele, e é isso e que nenhuma mãe que tem filho assim aparentemente assim saudáveis e normais sabe da nossa realidade, nenhuma.

(Mãe do Zeca)

Mudou tudo né tudo tudo tudo tudo

(Mãe da Cora, a surfista voadora)

Entrando no leito do Zeca a cuidadora (mãe) me acolheu com muito carinho e com um belo sorriso, estava super atenta à tudo que a enfermeira estava fazendo com o seu pequeno. Ao iniciar a entrevista vi uma mudança repentina no semblante daquela mãe, quando ela falava do filho e da sua gestação notei muita tranquilidade em suas falas, mas quando a questioneei sobre como foi receber e lidar com o diagnóstico do seu bebe foi perceptível o desespero em seu tom de voz e a tristeza em seu rosto, aquele sorriso do início havia sumido.

(Diário de Campo – Entrevista do Zeca)

No estudo de Ferreira et al (2019) sobre as repercussões do Diagnóstico de Síndrome de Down (SD) na Perspectiva Paterna, foi visto que o diagnóstico esteve associado à perda de um filho idealizado e à necessidade de olhar para um “novo filho”. Apesar da SD também se tratar de uma doença genética, entendemos que as perspectivas geradas pelos pais são bem diferentes, primeiro porque na Trissomia do 21 SD é possível um diagnóstico precoce, levando os pais a se “adaptarem” a condição do filho e segundo porque a AME foge totalmente de um percurso de normalidade quando comparado a outras crianças, levando essa família a pensar que seu filho não terá evolução, pois será totalmente dependente deles enquanto vida tiver.

3.3 VIVENDO COM A CONDIÇÃO

A terceira categoria de análise foi idealizada com o propósito de entendermos como essas famílias vivem após o diagnóstico de seus filhos, de forma que perguntamos como era sua vida atualmente, quem cuidava da criança, se a criança tinha um acompanhamento com a equipe multidisciplinar e com qual profissional a criança se identificava mais.

Quando as mães de Cora e Zeca foram indagadas de como elas descreviam a suas vidas atuais e quem cuidava das crianças, tivemos os seguintes relatos:

A minha vida é totalmente só pra ela, eu vivo só pra ela por que a gente passa dias e dias, meses no hospital, a gente não tem mais aquela vida assim como antes a gente agora só vive pra ela.

Eu a avó dela e o pai dela vem as vezes ele vem

(Mãe da Cora, a surfista voadora)

Hoje tá boa demais, antes foi muito difícil para me adaptar, hoje eu já tô adaptada, hoje já tá bem, o pior, a descoberta, o baque já passou.

No começo era mais o pai dele por que ele era mais corajoso, ele tinha mais coragem, pra mim ele era mais corajoso do que eu por que eu vim me adaptar de uns tempos pra cá. Eu não conseguia nem trocar a fralda dele eu tinha medo de desmontar ele, hoje não hoje eu já dou banho, troco já visto.

(Mãe do Zeca)

Embora o nascimento de uma criança com necessidades especiais possa ocasionar modificações que exija adaptações no grupo familiar como um todo, acreditamos que a mãe tende a se apresentar como aquela que sofre o principal impacto diante do diagnóstico e a que abdica de tudo para cuidar exclusivamente do filho.

Medeiros et al (2021) ao estudarem os sentimentos maternos frente ao diagnóstico de malformação congênita observaram que quanto mais precoce os pais recebem a notícia da condição, maior tempo dispõem para buscar informações, compreender a situação do filho, aceitar os sentimentos que são naturais e esperados e lidar melhor com o problema. O luto psicológico e sentimentos como tristeza, surpresa e desespero são experimentados pelas mães, contudo cada uma encontra um método de enfrentamento para essa situação.

Por fim, perguntamos as cuidadoras (mães) se seus filhos tinham um acompanhamento com toda a equipe multidisciplinar e com qual profissional eles se identificavam mais:

Tem completo.

Ai mulher com tudim, aqui ela é a alegria, fala com todo mundo, conhece, fala o nome de todo mundo, conhece todo mundo.

(Mãe da Cora, a surfista voadora)

Tem sim, completo.

Eu acho que ele ainda não tem nenhum profissional que ele goste mais não, acho que ele gosta de todos por que todos chegam brincando e também nem sempre são os mesmos profissionais então ele ainda não criou nenhum vínculo não

(Mãe do Zeca)

Magalhães et al (2020) destacam que as melhorias no atendimento clínico multidisciplinar, juntamente com os avanços tecnológicos, mudaram a história natural dos pacientes com AME. Contudo, não há ainda terapêutica descrita capaz de reverter ou promover normalidade dos sinais e sintomas a longo prazo.

Uma equipe multidisciplinar é importante para o acompanhamento dessas crianças, para que haja um melhor prognóstico e qualidade de vida das famílias. O diagnóstico da AME provoca mudanças tanto na vida do portador quanto de seus familiares. Estudos apontam que com o crescimento e difusão da ciência, novas formas de tratamento surgiram, em que destacamos a atuação da fisioterapia que intervém para minimizar/retardar as manifestações clínicas que afetam o sistema musculoesquelético e as complicações no sistema respiratório (MOUZINHO; SILVA; DA SILVA, 2021).

O que percebemos e refletimos a cerca do caminho/intinerário percorrido por essas duas famílias/mães foi que ele já foi tão longo até ali e praticamente nem começou. Os percursos terapêuticos são caracterizados por escolhas dos caminhos percorridos em busca de um diagnóstico e tratamento, a fim de solucionar os problemas de saúde da

criança a partir das decisões realizadas pelos cuidadores (família), sobretudo baseando-se na resolutividade e cuidado recebido nos serviços de saúde (LIMA et al, 2018).

O presente estudo teve como limitação a reduzida amostra que se deu pela transferência dos leitos da UTE do hospital de estudo para um hospital infantil de maior complexidade, o que limitou o número de coletas.

4 CONCLUSÃO

Este estudo permitiu resgatar a trajetória percorrida pelas famílias de crianças com Amiotrofia Espinhal, desde os primeiros sintomas até o diagnóstico, sendo possível entender as dificuldades enfrentadas pelos familiares durante todo esse percurso, incluindo sentimentos frente a uma realidade desconhecida, medos e superações dos cuidadores.

Acredita-se que através dos resultados foi possível conhecer esse percurso podendo utilizá-lo como instrumento de ajuda para as famílias que percorrem na maioria das vezes um caminho tão longo até a detecção da doença, de forma que seja factível proporcionar uma ferramenta valiosa de informação para essas famílias.

Se faz necessário que sejam realizados mais estudos referente a essa temática com variáveis quantitativas e amostras mais robustas, a fim de que sejam criadas estratégias de diagnóstico de doenças na infância o mais precocemente possível.

REFERÊNCIAS

AMARAL, M.L. et al. Atrofia muscular espinhal com fraturas congênitas 2: Relato do primeiro paciente latino-americano e revisão da literatura. **Rev Ped SOPERJ**, v.21, n.4, p.218-222, 2021.

AMB, Associação Médica Brasileira, Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica e Academia Brasileira de Neurologia. **Atrofia Muscular Espinhal (AME) – Diagnóstico e aconselhamento genético**,2021.

AZEVEDO, K. F. DE; VIVIAN, A.G. Representações maternas acerca do bebê imaginário no contexto da gestação de alto risco. **Diaphora**, v. 9, n. 1, Porto Alegre, jan/jun, 2020.

APRENDA OS SINAIS. AJA CEDO. **Sociedade Brasileira de Neurologia Infantil (SBNI)**.2019. Disponível em: < https://sbni.org.br/wp-content/uploads/2019/09/1568137484_livreto_alta.pdf >. Acesso em 17/11/2022.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. **Diário Oficial da República Federativa do Brasil**. Edição. 99, Seção. 1, Página. 1. Brasília, DF, 27 maio. 2021.

BRASIL, Ministério da Saúde [Internet]. **Atrofia Muscular Espinhal (AME): O que é, causas, sintomas, tratamento e diagnóstico**. Disponível em: <<https://antigo.saude.gov.br/saude-de-a-z/atrofia-muscular-espinhal-ame>>. Acesso em 01/11/2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5Q Tipo 1** [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde, Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde, Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. – Brasília: Ministério da Saúde, 2020. 31 p.

BRASIL. Resolução CNS nº 466, 12 de dezembro de 2012. Aprova diretrizes e normas de pesquisa envolvendo seres humanos. **Diário Oficial da União, Brasília**, DF, nº 12, seção 1, p. 59, 13 jun. 2013.

DEMÉTRIO, F.; SANTANA, E.R.DE, PEREIRA-SANTOS, M. O Itinerário Terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. **Saúde debate**, v. 43, n. especial 7, p. 204-221, Rio de Janeiro, dez 2019.

FERREIRA, M. et al. Repercussões do Diagnóstico de Síndrome de Down na Perspectiva Paterna. **Psicologia: Ciência e Profissão**, v. 39, p. 1-14.2019.

JĘDRZEJOWSKA, M.; KOSTERA-PRUSZCZYK, A. Spinal muscular atrophy — new therapies, new challenges. **Neurol Neurochir Pol**, v.54, n.1, p.8-13, 2020.

LIMA, B. da C. de. et al. O itinerário terapêutico de famílias de crianças com câncer: dificuldades encontradas neste percurso. **Rev Gaúcha Enferm**. 2018.

LUCENA, A. da S.; OTTATI, F.; CUNHA, F. A. O apego materno-fetal nos diferentes trimestres da gestação. **Psicol. Am. Lat.**, México, n. 31, p. 13-24, July 2019.

MAGALHÃES, I. DE S. et al. Doença de Werdnig-Hoffmann na enfermagem pediátrica: um relato de caso. **Brasília Med**, v. 59, p.1-6, 2022.

MEDEIROS, A.C.R. et al. SENTIMENTO MATERNO AO RECEBER UM DIAGNÓSTICO DE MALFORMAÇÃO CONGÊNITA. **Psicol. estud.**, v. 26, e45012, 2021.

MINAYO, M. C. de S. **O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde**. 13. ed., São Paulo: Hucitec, 2013.

MOUZINHO, M.B.DA S.; SILVA, R. L. DE S.; DA SILVA, K.C.C. Intervenção fisioterapêutica na amiotrofia muscular espinhal tipo 1: revisão de literatura. **Research, Society and Development**, v. 10, n.12, 2021.

O RARO PODE ACONTECER. **Juntos pela AME com Biogen**, Brasil, 19 de maio de 2020. Disponível em: <https://www.juntospelaame.com.br/pt_BR/home/oraropodeacontecer/o-raro-pode-acontecer.html>. Acesso em: 17/11/2022.

RODRIGUES, V.K.S. et al. Aspectos clínicos, terapêuticos e medicamentos da atrofia muscular espinhal (AME): uma revisão integrativa da literatura. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, ano 5, v. 5, n.11, jul.-dez., 2022.

SILVA, L. A. G.P. da; MERCÊS, N. N. A. das. Estudo de casos múltiplos aplicado na pesquisa de enfermagem: relato de experiência. **Rev Bras Enferm [Internet]**, v.71, n.3, p. 1263-7.2018.

TAQUETTE, S.R.; MINAYO, M.C. Análise de estudos qualitativos conduzidos por médicos publicados em periódicos científicos brasileiros entre 2004 e 2013. **Physis Revista de Saúde Coletiva**, v.6, n.2, p. 417-434, Rio de Janeiro, 2016

XAVIER, D.M.; GOMES, G.C.; CEZAR-VAZ, M.R. Significados atribuídos por familiares acerca do diagnóstico de doença crônica na criança. **Rev Bras Enferm**, v.73, n.2, 2020.