

Bioética, doenças raras e singularidades: narrativas de mães sobre o processo de adoecimento de seus filhos

Bioethics, Rare Diseases and Singularity: Mother's Narratives About the Disease Process of Their Offspring

Daniela Rabelo *

Andrea De Gois**

Natan Monsore***

Resumen

Las enfermedades raras son permeadas por particularidades y experiencias únicas a niveles de constitución biológica, realidad social y vivencia de la enfermedad. Este es el primero paso del estudio científico con presentación de sus singularidades, que tiene como objeto de referencia lo ontológico con perspectiva de vulnerabilidad y el método clínico centrado en la persona. El método de Cartografía de Controversias ayudó a lograr el objetivo, que es mostrar las singularidades de la enfermedad en las narrativas de las madres, en transmisiones en vivo en redes sociales, a partir de controversias y temas emergentes vividos en su rutina diaria de cuidado y apoyo a sus hijos con enfermedades raras. Dos presentaciones cumplieron los criterios requeridos con cuatro madres-actuales. En los discursos se presentan ocho agentes y objetos: la madre, la hija, la familia, la enfermedad rara, la sociedad y los actores sociales externos, la cuestión económica, los apoyos (sanitarios, tecnológicos, comunicacionales y religiosos) y la práctica médica. El sufrimiento es una particularidad única de las madres, en ausencia y retraso del diagnóstico con largos itinerarios terapéuticos; en la auto-culpa de las madres por la rara enfermedad y el arquetipo de la heroína en su camino a buscar tratamiento.

Palabras clave: bioética, madres, enfermedad rara, adrenoleucodistrofia, síndrome de Pitt-Hopkins, singularidad, redes sociales.

Resumo

As doenças raras são atravessadas por particularidades e vivências únicas em níveis de constituição biológica, realidade social e experiência do adoecimento. Este estudo é a primeira etapa para consolidar uma Cartografia com apresentação de suas singularidades e, posteriormente, análise de controvérsias. A singularidade do estudo tem por objeto referência o ontológico com perspectiva da vulnerabilidade e do método clínico centrado na pessoa.

1 O artigo apresenta a primeira etapa do estudo de Cartografia de Controvérsias acerca de narrativas de mães sobre o processo de adoecimento de seus filhos. Os autores são pesquisadores do Observatório de Doenças Raras, Universidade de Brasília (UnB), Brasil, Distrito Federal Brasília. A autora Daniela Rabelo possui bolsa de financiamento de pesquisa da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES).

* Mestre em bioética, Observatório de Doenças Raras, Universidade de Brasília, estudante de doutorado. daniela.a.rabelo@gmail.com

** Mestre em bioética, Observatório de Doenças Raras, Universidade de Brasília. andreaclgois@gmail.com

*** Doutor em bioética, Coordenador do Observatório de Doenças Raras, Universidade de Brasília. monsores@unb.br

O método Cartografia de Controvérsias auxiliou no alcance do objetivo, que é apresentar as singularidades do adoecimento em narrativas de mães, em transmissões ao vivo (*lives*) nas redes sociais, a partir de polêmicas e questões emergentes vivenciadas em suas rotinas diárias de cuidado e apoio aos seus filhos com doenças raras. Duas *lives* atenderam os critérios exigidos com quatro mães-actantes. Oito agentes e objetos se apresentam nos discursos: a mãe, filha/o, família, a doença rara, a sociedade e os atores sociais externos, a questão financeira, os suportes (saúde, tecnológico, comunicacional e religioso) e atuação médica. O sofrimento é marca singular das mães, seja na ausência e demora do diagnóstico em longos itinerários terapêuticos; na autoculpabilização pela doença rara ou no arquétipo da heroína em sua jornada em busca da cura.

Palavras-chave: bioética, mães, doença rara, adrenoleucodistrofia, síndrome de Pitt-Hopkins, singularidade, redes sociais.

Abstract

Rare diseases are crossed by particularities and unique experiences of biological constitution level, social reality and experience of illness. This study is the first passage to consolidate Cartography with the presentation of singularities and, later, analysis of controversies. The singularity of the study has for object the ontological reference with the perspective of vulnerability and the person-centered clinical method. The Cartography of Controversies method helped to achieve the objective, which is to present the singularities of illness in mothers' narratives, in live broadcasts on social networks, from controversies and emerging issues experienced in their daily care and support routines to their children with rare diseases. Two lives met the required criteria with four acting mothers. Eight agents and objects are presented in the speeches: the mother, daughter, family, the rare disease, society and external social actors, the financial issue, supports (health, technological, communicational, and religious) and medical practice. Suffering is a unique characteristic of mothers, whether in the absence and delay of diagnosis in long therapeutic itineraries, in the self-blame of mothers for the rare disease, in the archetype of the heroine in her journey in the quest for cure.

Keywords: bioethics, rare disease, mothers, adrenoleukodystrophy, Pitt-Hopkins syndrome, singularity, social network.

Introdução

As doenças raras são atravessadas por particularidades. O termo – originado no ativismo social – agrega uma diversidade de condições geralmente crônicas e complexas, com grande impacto na qualidade de vida de quem é afetado e de suas famílias. Via de regra, trata-se de doenças para o qual não há possibilidade de cura (EURORDIS 2017), que afetam pequenos números de pessoas ou grupos familiares. Um referencial materializado deste aspecto pode ser observado na quantidade de pessoas comprometidas com a doença rara, entre 40-50 em cada 100.000 indivíduos (Nguengang Wakap 2020)

Os desafios das doenças raras envolvem histórias médicas complexas, diagnósticos tardios, longos itinerários terapêuticos, falta de informação sobre

a história natural, tratamentos específicos escassos e lacunas assistenciais (Garau 2016). O impacto do estigma e discriminação com rotulagem, formação de estereótipos, exclusão, perda de status e discriminação são expressos na significativa vulnerabilidade social que se soma a vulnerabilidade biológica decorrentes da doença crônica.

Ao estender-se o olhar para os núcleos familiares de crianças com, por exemplo, condições genéticas que alteram o desenvolvimento corporal ou cognitivo, a partir de seus conflitos vivenciados, pode ser emblemático para o profissional de saúde que lida com doenças curáveis ou tratáveis. Há relato de rotinas permeadas pelo isolamento social e exclusão; a percepção externa da diferença com o tabu social e o estigma da doença; a ausência de entendimento e compreensão da família e amigos no cuidado à criança e uma demanda de múltiplos suportes de

atendimento em contraponto a governos fragmentados e que não oferecem apoio terapêutico (Currie & Szabo 2020).

As condições raras podem manifestar-se em momentos diferentes da vida das pessoas e o diagnóstico reconfigura as dinâmicas sociais da pessoa ou família afetada, principalmente pelo caráter irreversível ou permanente. Por exemplo, na Síndrome de Mayer Rokitansky Küster Hauser, geralmente descoberta pelas mulheres no início de sua vida sexual e na qual o sistema reprodutivo é afetado, resultando na ausência total ou parcial do útero e de canal vaginal, e que implica em inquietações acerca de questões como maternidade ou sexualidade (Herlin et al 2020).

A complexidade dos efeitos orgânicos e dos desfechos sociais estabelecem uma vivência única e singular para cada pessoa com doença rara. Cada mãe que recebe a comunicação de que seu filho irá viver com uma condição complexa e para o qual há pouco conhecimento ou nenhum tratamento, recompõe suas relações com seu filho a partir de certa centralidade que a doença rara tomará nessa família. Há diversos aspectos biopsicossociais em questão, tal como suas emoções conflitantes de luto e expectativa, seus sofrimentos, as exclusões e a perversidade de macro relações de poder externas a ela que impõem o preconceito e a estigmatização. Todas as condições descritas envolvem uma trama de interações sociais do objeto de fronteira 'doenças raras' que imprimem pontos não resolvidos e questões não estabilizadas, características que marcam a controvérsia.

A controvérsia é um elemento fundador na reflexão bioética, campo que lida com as situações de fronteiras e limítrofes de vida. Os conflitos e dilemas decorrentes da controvérsia, seu entendimento e ponderações sobre seus desfechos, ainda que de forma transitória, geram a possibilidade de construir pontes em direção a soluções possíveis mediante o compromisso de vida conjunta. Mas nem sempre a razoabilidade ética – e nós preferimos o sentipensar - implica no término e/ou fechamento por completo de caixas-pretas da controvérsia.

Sempre há a possibilidade de que novas controvérsias se configurem a partir da reflexão, com a identificação dos conflitos que surgem na arena social, a partir da “caixa-preta estabilizada”, reiniciando o ciclo (Lemos 2013).

A caixa-preta para o qual buscamos compreensão, isto é, a ideia de singularidade do adoecimento que atravessa o presente estudo, tem por objeto-referência o aspecto ontológico de viver com uma doença rara, e não o artefato tecnológico do diagnóstico ou do tratamento. Buscou-se inspiração na ideia de spinozista de conatus para a análise e discussão das narrativas de mães de crianças com doenças raras identificadas na rede Instagram. Determinamos como marco teórico bioético a perspectiva da vulnerabilidade (UNESCO 2005).

A pesquisa compreende uma das etapas do método de Cartografia de Controvérsias (CC), com consolidação do processo e seus dados em futuro artigo científico. O método CC, versão didática da Teoria ator-rede (TAR) (Lemos 2013), foi adotado, considerando as narrativas em redes sociais (Facebook e Instagram). O seu exercício pedagógico (Venturini 2008) permite um olhar integrado, sócio tecnológico, destituindo os privilégios deterministas puramente social ou puramente tecnológico, e abrangendo a agência humana e não-humana com previsão de abordagem híbrida.

Duas condições raras abrangem o estudo, a adrenoleucodistrofia e a Síndrome de Pitt-Hopkins, presentes no eixo I da Portaria GM/MS 199/2014, que estabelece a política brasileira de atenção integral à saúde das pessoas com doenças raras. A primeira condição é um distúrbio peroxissomal progressivo raro, resultante do metabolismo anormal dos ácidos graxos de cadeia muito longa (Alsaleem & Saadeh, 2021), com desmielinização progressiva do sistema nervoso central e insuficiência suprarrenal periférica por disfunção endócrina, que pode apresentar eventual insuficiência testicular.

A adrenoleucodistrofia é uma mielopatia progressiva, acompanhada de neuropatia periférica e, variavelmente, leucodistrofia também progressiva, com

origem genética recessiva hereditária ligada ao cromossomo X (Regelmann et al. 2018; Orphanet 2021), em uma variante patogênica do gene ABCD1 (NA et al. 2004), resultando em um espectro clínico variado. O desfecho clínico costuma ser negativo, resultando em quadros de deficiência e morte (Alsaleem & Saadeh 2021).

Analizamos o discurso das mães de pessoas afetadas com as doenças brevemente descritas, com intuito de identificar as singularidades do adoecimento de pessoas com doenças raras em narrativas maternas, que se deram em transmissões ao vivo (*lives*) nas redes sociais. Buscamos identificar polêmicas e questões emergentes vivenciadas nas rotinas diárias de cuidado e apoio aos seus filhos com doenças raras.

Metodologia

Realizamos uma pesquisa com base nos pressupostos da Cartografia de Controvérsias, “uma caixa de ferramentas para apoiar e encorajar debates públicos em torno de questões científicas e técnicas” (Venturini 2008,2010) e que permite explorar e visualizar polêmicas (Lemos 2013). Compreende o uso de “lentes de observação”, como: aportes da literatura especializada, discursos de actantes (todos agentes humanos ou não humanos que produzem ação sobre outro), identificação de ideologias em disputas (cosmos) e a cosmopolítica que abrange as controvérsias.

Esta pesquisa compreende a primeira etapa para a formação de uma futura Cartografia de Controvérsias com apresentação das singularidades do adoecimento em narrativas de mães nas transmissões ao vivo (*lives*) de redes sociais, a partir de polêmicas e questões emergentes vivenciadas em suas rotinas diárias de cuidado e apoio aos seus filhos com doenças raras, ou seja, as controvérsias, definidas por Venturini (2008) como questões ainda não estabilizadas, fechadas ou black-boxes.

Os critérios de inclusão para seleção da amostra foram: perfis de mães com crianças que convivem

com doenças raras e/ou condições crônicas em transmissões ao vivo (*lives*), de pelo menos uma hora de duração, com interações em tempo real e conduzidas no mês das mães no calendário comercial (maio). O mapeamento ainda contemplou problemas não resolvidos, actantes ainda não harmonizados e pontos ainda “quentes”, com circulação intensa e inacabada.

A escolha por imagens em movimento (vídeos com trocas e mediações em tempo real) confere mais espontaneidade nas respostas, além de minimizar o impacto de um discurso sob a égide de técnicas de marketing e/ou assessoria de imprensa/comunicação. A escolha de *lives* comemorativas do dia das mães possibilita maior susceptibilidade narrativa do significado cotidiano experienciado pelas mães/filhas/filhos e seus enfrentamentos diante de suas próprias vulnerabilidades em suas vulnerações.

A busca por perfis e postagens foi realizada com uso de hashtags específicas com maior expressão de dados/postagens (#doencasraras, #diadasmaes, #maesatipicas), da ferramenta Google e em redes sociais (Instagram, Facebook e Youtube) de doenças raras. Duas *lives* (*live* 1 no Facebook e *live* 2 no Instagram) atenderam aos critérios exigidos com quatro mães actantes, nomeadas, respectivamente, Mãe A, Mãe B, Mãe C e Mãe D, em transmissões ao vivo especiais comemorativas ao dia das mães.

As *lives* foram transcritas e decupadas em um documento de texto com posterior leitura flutuante e análise em profundidade para identificação de singularidades e determinação de suas intersecções singulares nas falas reproduzidas. Identificamos três dimensões relacionais na análise das singularidades, que, para fins de organização, foram divididas em blocos: o primeiro, intrapessoal (da mãe com ela mesma) e no segundo com o interpessoal (da mãe com sua filha/o ou com médico) e de grupos sociais, nas relações estabelecidas com a sociedade e atores sociais externos e gerenciamento de seus suportes de vida e questão financeira.

Como o foco do estudo tem como ponto de referência as mães, os aspectos singulares e relacionais

intrínsecos e extrínsecos a elas foram analisados. O preceito relacional permitiu a discussão das singularidades em corpos que buscam a perseverança do ser no seu ser (Spinoza 2017) a partir de dinâmicas de vida em processo saúde-doença-cuidados (Menéndez 2003) em rede multicausal de determinantes sociais da saúde, que envolvem fatores biológicos/genéticos, fatores materiais (sociais), fatores comportamentais e psicológicos, fatores psicológicos/sociais e fatores culturais.

Resultados e discussão

O início da primavera é o marco temporal da amostra analisada. Duas *lives* e quatro mães compõem a amostra. Ambas as sessões com veiculação em datas diferentes no mesmo mês (maio de 2021), marcado por peculiaridades de base ritualística religiosa no Brasil. Maio é consagrado pela Igreja Católica à Maria (Nossa Senhora), signo que fortalece o acontecimento do Dia das Mães e de enlases matrimoniais. Há uma hierarquização das duas temáticas no webuniverso que se alinha aos valores-notícia em mídias tradicionais com agendamentos referentes ao “mês das noivas” ou “Dia das Mães” – assim grafado enquanto evento comemorativo.

A adjetivação de “especial” dada as duas *lives* em suas chamadas denota um caráter diferenciado, com mediação na primeira de um jornalista e político local, e na segunda de uma mãe. Os dois mediadores experienciaram condições crônicas, o que permitiu a troca de informações das vivências nos processos de adoecimentos de suas filhas/filhos. Na *live* 1, seu mediador transita enquanto cidadão-familiar-jornalista-político de sua cidade com

abordagem sobre a Adrenoleucodistrofia em rede social Facebook. Na segunda, a vivência das três mães com a Síndrome de Pitt-Hopkins foi realizada a partir de uma transmissão ao vivo no Instagram.

As transmissões ao vivo em redes sociais são marcadas pela interatividade. Ela se expressa nas próprias imagens em movimento (vídeo); na relação com os expectadores em reações instantâneas com ícones “Amei”, “Haha”, “Uau”, “Triste” ou “Grr” (no Facebook) e clicagem com envio de corações em tempo real para sinalizar o sentimento expresso no momento da *live* (Instagram). Quem interagiu, pôde enviar comentários, que eram apresentados em tela do vídeo no Facebook ou ainda escritos em momento real da transmissão. Os emojis são formas imagéticas de interação e que também agregam sentimentos nas reações de quem participa (e interage) na transmissão ao vivo.

Além da doença, a mãe é um dos agentes/objetos que se apresentam nos discursos analisados, assim como seu filho(a), família; sociedade e dos atores sociais externos. Outro objeto é o custo do adoecimento, a questão financeira que afeta a família. Por fim, apresentam-se os meios de suporte (saúde, tecnologia, comunicação e religião) e também a atuação médica (Quadro 1), que podem ser compreendidos em três dimensões relacionais: a) intrapessoal (da relação da mãe consigo mesma frente a condição rara); b) interpessoal (nos contextos de mãe-filha e/ou mãe-filho e mãe-médico) e, a última, c) de grupos sociais, a partir dos pilotes de confronto no processo de vivência da doença rara na sociedade e nas relações em grupo familiar da experiência do adoecimento.

Quadro 1 – Agentes e objetos de análise das narrativas maternas

Agentes/objetos de análise	Breve descrição dos agentes e objetos de análise
A mãe	São quatro mães protagonistas da narrativa, com centralidade discursiva de fundo testemunhal, a primeira de Curitiba e as demais de São José dos Campos (SP) e São Paulo (capital). Na <i>live</i> 1 houve mediação de um entrevistador e na <i>live</i> 2, participação de mãe mediadora-testemunha com mais duas mães.
Filha/o	As biografias terapêuticas de quatro crianças (dois meninos e duas meninas) são apresentadas a partir de seus itinerários no processo de adoecimento e vivência das doenças.
Família	As famílias apresentadas abrangem tias, pais e irmãos que vivenciam o processo de adoecimento.
A doença rara	Duas doenças foram apresentadas, sendo na primeira <i>live</i> a adrenoleucodistrofia e na <i>live</i> 2, a Síndrome de Pitt-Hopkins.
A sociedade e os atores sociais externos	Os grupos sociais e pessoas externas que participaram do processo de adoecimento e vivência das doenças raras, incluindo também as pessoas que interagiram nas <i>lives</i> .
Questão financeira	Abrange as condições financeiras para tratamento das crianças com doenças raras nas quatro famílias.
Os suportes	Os suportes em questão são os de saúde, tecnológico, comunicacional e religioso abordados na amostra analisada.
Atuação médica	Trata-se da condução dos profissionais de Medicina no acompanhamento das crianças.

Elaboração própria dos autores

As duas transmissões tiveram uma narrativa de base biográfica-testemunhal com apresentação de suas histórias de vida em seus desafios e pontos de reflexão na vivência com a doença rara. Os marcos temporais do desenrolar narrativo foram expressos com diversidade de tematizações, porém centralidade nas “atividades desenvolvidas pelos indivíduos na busca de tratamento para a doença ou aflição”, ou seja, no itinerário terapêutico da sua filha (ou filho), em mais de 40% do total dos discursos analisados.

Em nossa aproximação espinozista, partimos da pulsão dessas mães no sentido de envidar os esfor-

ços necessários para fazer perseverar seu próprio ser, bem como o ser de seus filhos. E que nesse processo os afetos são gerados pelas afecções dos corpos-mentes, a partir de existência relacional. O impulso básico de vida (*conatus*), essa “teimosia” em viver e manter vivo ao filho, gera ação no mundo com vistas a aumentar as chances de que a vida prospere. As mães, movidas por estes afetos, passam a enumerar e a narrar de forma muito singular, os óbices, os trajetos, as necessidades, entre tantos elementos que apresentam na experiência de adoecimento.

Quadro 2 – Singularidades do adoecimento apresentadas pelas mães

A MÃE
O auto chamamento das mães e seus arquétipos
O sofrimento diante do diagnóstico e na vivência da doença rara
Expectativa e realidade quanto a saúde da criança
O impacto diagnóstico da doença rara relatado pela mãe
Mãe especialista da doença e de questões de justiça social
Sufrimento revisitado da vivência da doença rara
Modelo colaborativo de mães nas rotinas de cuidado
Auto culpabilização da mãe frente a doença do seu filho
Redes informais de informação e orientação às mães
Diferenças socioeconômicas entre as mães
FILHA/O
Comprometimento da saúde por falta de tecnologias e cuidado integral
Evolução da criança no processo de adoecimento
FAMÍLIA
Demanda de apoio familiar no cuidado
Potencial de impacto da doença rara na família
A DOENÇA RARA
Demanda por tecnologias de saúde
Desenvolvimento dos sintomas da doença rara com o avanço da idade
Atendimento e acompanhamento com profissionais especializados
A SOCIEDADE E ATORES SOCIAIS EXTERNOS
Uso de meios comunicacional/informacional como apoio para conhecimento da doença rara.
QUESTÃO FINANCEIRA
Potencial de impacto da doença rara na família
A questão do acesso aos testes genéticos para aferir possibilidade de doenças raras
SUPORTES EM SUAS VIDA - SAÚDE, TECNOLÓGICO, COMUNICACIONAL E RELIGIOSOS
Acesso às tecnologias de saúde
Apoio à mãe nas rotinas de cuidado
Modelo colaborativo de mães no processo de adoecimento
Redes informais de informação e orientação às mães
Colaboração internacional em doenças raras
ATUAÇÃO MÉDICA
Comunicação com o paciente sobre a doença rara e sua expectativa de vida

Elaboração própria dos autores

Para apresentar as singularidades do adoecimento nas narrativas das mães que participaram das transmissões ao vivo (*lives*) nas redes sociais, buscamos identificar alguns aspectos vivenciados em suas rotinas diárias de cuidado e no apoio aos filhos com doenças raras. O estudo tem limitações, no que se refere ao tamanho da amostra, mas é uma prospecção inicial dos afetos e argumentos que podem compor as controvérsias ao redor do “ser mãe” de uma pessoa com doença rara.

Deleuze afirma que:

A cada instante, portanto, as afecções determinam o conatus; mas a cada instante o conatus é a procura daquilo que é útil em função das afecções que o determinam. É por isso que um corpo vai sempre o mais longe que pode, tanto na paixão quanto na ação; e aquilo que ele pode é seu direito (2017:177)

Em suas interações nas *lives*, as mães elaboraram alguns aspectos que tornam singulares os adoecimentos de seus filhos. Mãe A, por exemplo, estava enlutada com a morte de seu filho. A Mãe B teve posicionamento verbal e não-verbal em momentos da *live* 2, mas sua postura de mediadora fez com que se omitisse em outros momentos, enquanto a Mãe D se mostrou mais intimidada e preocupada com os ajustes de câmera em alguns momentos. As posturas, o posicionamento, os movimentos expressam aquilo que é rememorado, aquilo que incomoda ou aquilo que causa dor. Mas devido ao formato das interações, acabam por faltar maiores detalhes sobre a vida pregressa dessas mães.

Ao início das duas *lives*, as mães se apresentam ao público e iniciam as suas trajetórias. Resgatam um continuum de suas vivências, que são estendidas no contar e recontar de suas experiências de adoecimento imersas em sofrimento, dor e luta. Esse contar e recontar também é vivido em clínicas médicas, local onde, de forma peculiar e distinta em doenças raras, a assimetria é reduzida entre paciente e médico, com perfis de mães-especialistas em papéis mais passivos ou ativos (Budysh et al

2012). As mães A, B, C e D incorporam um papel mais ativo na clínica social ampliada (ciberespaço), seja em aspectos biomédicos (da doença) ou nas questões de justiça social:

... porque acontece um acúmulo dos ácidos graxos de cadeia muito longa no cérebro e na supra-renal... (Mãe A).

... fazia uso de gastrostomia para poder se alimentar e traqueostomia e ventilação mecânica, então como você comentou eu tive que aprender na prática a buscar os direitos do meu filho... (Mãe A).

Meninas [pede as mães C e D] estão, estão pedindo para vocês explicarem essa questão da prega (mostra a mão como se simulasse a prega na sua própria mão direita). (Mãe B e mediadora da live 2).

... até eu estava hoje relendo aqui o relatório, né?, do NIH, e aí cita que, né?, que é o Pitt Hopkins afeta o desenvolvimento cerebral, né? (Mãe C).

Até hoje o que eu vivi com a [nome da filha], o que [nome do esposo] estuda também, porque ele está fazendo [especialização médica] por causa dela, é que eles vão desenvolver a linguagem na cabecinha deles, entendeu? (Mãe D).

Além de mães-especialistas, outras formas de auto chamamento sugerem arquétipos específicos, que mesclam maternidade ao sofrimento, dor, luta, resignação e resiliência em expressões e termos, presentes nos discursos apresentados e/ou confirmados por elas, como: “*mães especiais*”, “*me considero uma ponte*”, “*eu vivo em campanha*”, “*fundadora*”, “*resiliente*” e ainda “*o que eu sei é que eu lutei, eu e meu marido com todas as nossas forças*”, “*o segredo do negócio é ter persistência, não desistir nunca*” ou “*nunca desistir, a gente cai às vezes, mas acreditar*”.

As mães incorporam em seus corpos o poder de transformar e trazer vida na maternidade como Vênus representa a reprodução e nutrição “no mistério fértil dos quadris e enigma dos seios” (Canpbel

2015:37). A Mãe A, ainda que relate o itinerário de um filho, repertoriza em outra publicação (Novaes 2018) uma primeira gravidez, ou seja, dois filhos integram a sua família, assim como a Mãe B. Ainda, as Mães C e D consagram-se como “veículo do poder da natureza” (Canpbel 2015:39), símbolos da fertilidade, com famílias numerosas.

Numa aproximação com referenciais arquetípicos, percebe-se que nessas mães se somam a resignação e resiliência, que, como sumariza Dione, a mãe de deusas: “Suporta, filha querida” (Kerényi 2015). Esta pulsão se relaciona fortemente a ideia de conatus. A fala das mães resgata dor e sofrimento, mas, sobretudo, chama para luta, estabelece o foco de resignação e resiliência para suas filhas (Afrodite e Hera), feridas por outros deuses. Outra alegoria, de Reia que luta com Cronos, pode ser relacionada a fala das mães no avanço rápido dos sintomas da doença/síndrome rara.

Uma ilustração dessa última alegoria é relatada em livro de autobiografias das mães. Na fala da Mãe A, que relata que durante o atendimento de seu filho com adrenoleucodistrofia, pergunta ao neuropediatra especialista em doenças raras: “- Tem algum vivo?” (NOVAES, 2018). A especialista responde balançando a cabeça em negativo. Rememorando as figuras arquetípicas mitológicas, Chronos, Deus do tempo, vira a ampulheta e retira dias das vidas ou talvez o vaticínio de algum outro deus.

A alegoria do tempo é relevante quando pensada à luz das características das condições crônicas, que possuem um desenvolvimento expressivo dos sintomas com o avanço da idade da criança. O tempo não espera. E não há tempo para esperar. O que implica na permanente urgência em garantir cuidado. Os quadros degenerativos progressivos impõem uma percepção de tempo acelerada, que resulta no permanente status de busca por novas tecnologias de saúde ou tratamentos que consigam reverter o tempo perdido.

O tempo também marca a questão do impacto diagnóstico. Há uma força narrativa vinculada ao sofrimento no período que o antecede e o precede.

Antes do diagnóstico, a vida da mãe é marcada pelo desconhecimento e angústia paralelos a um desenrolar sintomático avançado e diverso, em que “*tudo foi muito rápido*”, “*inconsciente foi tudo acontecendo*” em que “*eu não me programei*” ou “*eu não parei mesmo para pensar como seria, como faria*” (Mãe A).

Para a Mãe C foi um período classificado como conturbado e complicado, com atendimento por vários especialistas, inclusive fora do país do próprio serviço médico dos Estados Unidos (National Institutes of Health, NIH) com grande volume sintomas até o diagnóstico, que demorou pela perda dos exames no NIH. O diagnóstico foi classificado por essa Mãe como uma “*sombra*” ou “*abertura da Caixa de Pandora*” (Mãe C), em que as mães experimentam angústia, tristeza, dor e sentimento de impotência diante do resultado.

... e quando ela falou adrenoleucodistrofia, abriu um um um [pausas entre os uns para encontra a palavra-chave] buraco, abriu um buraco [passa as mãos na lateral dos cabelos ajeitando para baixo] no chão e [cerra os lábios com expressão contida] porque da forma que ela falou, é, já deu a entender que era mais agressivo (Mãe A).

Não tinha processado, isso ainda, entendeu? [fala gesticulando com as mãos], para mim aquilo lá estava acontecendo algo que eu não estava entendendo ainda, sabe? (Mãe D).

... e eu lembro aquele dia [confirmação do diagnóstico] foi muito difícil né? [olha para baixo], era o geneticista e o neuro falando que ela não ia fazer isso, que ela não ia fazer aquilo e não sei o que, não sei o que, eu chorava, chorava, chorava (Mãe D).

Há uma corporificação de suas dores, que são íntimas, mas também impregnadas de elementos sociais, culturais e relacionais (Le Breton 2013). As dores são expressas em fala e gestos, seja em semblantes que mesclam surpresa e dor em vídeo, por exemplo, quando a Mãe A é provocada pelo mediador a falar sobre se em algum momento no processo “questionou Deus”.

O sofrimento acaba por impor mecanismos de enfrentamento que colocam as mães numa espécie de modo de resignação (mãe A): “*é bem isso, né?, então a gente engravida, deseja aquele filho saudável e cumpre ao que veio, com saúde, e ele desenvolveu até os 6 anos*” (Mãe A). O mediador assume uma postura de falas pausadas, com suspiros, num sentimento de compaixão pela mãe, especialmente nas situações de limite religioso, como do questionamento acerca do papel de Deus e em paralelo “*o medo que Deus levasse*” [a criança] (Mãe A) e da morte como um desfecho (Mãe A).

A culpa aparece nos relatos e tem um lugar central nos relatos, como afirmou a Mãe A: “*É é (pausa), a mãe carrega o gene defeituoso*”, que continua: “*No cromossomo X (pausa), então tem 50% de chance de passar, de transmitir o gene defeituoso para filho homem, né?, ou filha mulher*”. Em outra situação, o discurso das mães C e B apontam a auto culpabilização e responsabilização da própria mãe ou de terceiros pela doença por uso de medicamentos ou realização de depilação a laser em hipóteses, que, conforme afirmou a Mãe B: “*a gente fica com um monte de coisa na cabeça*”. E a mãe continua: “*achando que a gente fez alguma coisa que causou, né?*”.

Ainda sobre o tema:

- *Ééé, que ele tinha Pitt-Hopkins, foi cogitado que ele [a criança], na verdade ele [a criança] teve, teria tido, uma hemorragia cerebral porque eu tinha tomado o remédio para a pressão alta durante a gestação.* (Mãe C).

- *(Interrompe a Mãe B) culpa total, né? (fala com uma certa ironia)* (Mãe C).

- *É, é, então, é isso, a gente se sente* (Mãe B).

- *E, eu trabalho, né?* (Mãe C).

- *Culpada!*” (Mãe B).

E quando o discurso da culpa é novamente retomado:

- *A culpa não foi minha, sabe (dá um riso nervoso) porque acaba...* (Mãe C)

- *A gente tem sim, querendo ou não ... a gente sente [a culpa]!* (Mãe B)

- *Sim! (assente em afirmativo balançando a cabeça)* (Mãe C)

- *... fosse culpa só minha, que pode (pausa), que você pode ter causado! Aquilo, né, é difícil...* (Mãe C)

O sentimento de culpa da mãe em doenças cuja herança é ligada ao cromossomo tem sido mencionado em literatura científica. E em alguns contextos, a realização de exames genéticos permite que a mãe seja “libertada de seus sentimentos de culpa dos últimos seis anos” (Na et al. 2004). Um estudo japonês contempla questões de saúde mental e problemas psicológicos de familiares de pessoas com adrenoleucodistrofia, e reporta a identificação de situações de cansaço físico ou mental, ou até mesmo do desenvolvimento de doenças crônicas, com outros comprometimentos que envolvem questões sociais (Kuratsubo et al., 2008).

Outro aspecto que se apresenta nas *lives* é a vulnerabilidade das mães. Vulnerabilidade é uma característica substancial do ser humano ou ao vivo, atributo intrínseco, universal e indelével (Boy e Schramm 2009; Kottow 2004). No caso das mães que vivem o processo de adoecimento de seus filhos, ela é consubstanciada, ou seja, vai além da mera vulnerabilidade e se verte em vulneração. As desigualdades no acesso aos cuidados de saúde e a (in)justiça social nas narrativas das mães se somam a certo grau de imputação do sofrimento.

Elas relatam que determinadas instituições relativizam as necessidades por elas identificadas, como por exemplo uma cama com elevação ou a aquisição de pomada de barreira. A primeira foi considerada um “luxo”, tendo seu acesso negado pela instituição que deveria prover os meios para o cuidado. A questão foi sanada pela doação de uma cama por uma entidade particular. O segundo item, a pomada de barreira, é insumo de uso contínuo, em grande quantidade e tem custo elevado, o que pode comprometer o orçamento familiar. Serve para proteger a pele do contato com urina ou para garantir

que a integridade da pele, em permanente contato com a cama. A mãe relata que, após um processo formal de pedido a seguradora de saúde, recebeu negativas. Precisou recorrer a um processo judicial no qual precisou atestar o comprometimento da pele do seu filho, apresentando as escaras de contato através de fotografias. As fotos expuseram a intimidade do filho a terceiros que imprimiram as fotos. A mãe fala de um resgate à dignidade humana da criança. A pomada de barreira só foi liberada após autorização do juiz.

As situações narradas permitem uma reflexão sobre a qualidade de vida da mãe que cuida de seu filho em processo de adoecimento. As mães assumem o cuidado das crianças com doenças raras e a figura paterna quase sempre desaparece do cenário. Dessa forma, deve haver um recorte de gênero na reflexão sobre o comprometimento psicológico e físico, sobre o abandono de projetos de carreira ou estudos, o comprometimento de finanças e da vida amorosa (Kuratsubo et al. 2008).

As mães permanecem no centro do cuidado aos seus filhos, e quando não são elas, em condições financeiras adequadas, o apoio geralmente vem de familiares do sexo feminino ou de mulheres que participam de organizações de pacientes. Nas *lives* ficou claro o papel central das mães na lide cotidiana. A mãe D, no entanto, cita uma apoiadora contratada. O estudo de Iriart et al (2019) corrobora, em análise de itinerários de pacientes com doenças raras nas cidades do Rio de Janeiro, Salvador e Porto Alegre, nossos achados acerca da sobrecarga da mãe em cuidados que envolvem saberes, tecnologias e condutas especializadas (Pinto et al. 2019).

Estudo em hospital terciário discorre sobre mecanismos de enfrentamento (*coping strategies*) para lidar com *coping costs*, como por exemplo a venda de patrimônio a fim de suprir custos de tratamento (Pinto et al. 2019). Nas narrativas analisadas, as realidades socioeconômicas são distintas, com opções desde a “vaquinha” em redes sociais, modelos colaborativos de mães que funcionam como redes de apoio em trocas, doações e colaborações internacionais. A troca envolve também informação,

necessária e ainda insuficiente, especificamente doenças raras, porém intensificada via redes sociais. As assimetrias socioeconômicas, já “*que vivem realidades diferentes*” (Mãe A) implicam na judicialização, com processos direcionados aos planos de saúde ou ao Estado, a fim de suprir as necessidades cotidianas para manter os filhos vivos e estáveis. Todo esse contexto gera potencial de impacto na vida das famílias em uma rede multicausal de determinantes, com desdobramentos sobre alimentação, moradia, trabalho, renda, educação, transporte, lazer e o acesso aos bens e serviços.

Considerações finais

O objetivo do estudo foi identificar singularidades no adoecimento de pessoas com doenças raras em narrativas de mães, mediante um primeiro exercício de mapeamento de elementos discursivos que podem compor uma cartografia de controvérsia. Percebeu-se a potência dos afetos maternos na lide para manter a vida e a saúde de seus filhos acometidos por doenças raras. Uma cartografia sobre o tema não pode prescindir do recorte de gênero. As mães-actantes explicitaram em suas intervenções nas *lives* as angústias, as dores, os sofrimentos e a necessidade de apoio orgânico por parte dos grupos familiares, dos profissionais de saúde e do Estado. Fica patente a necessidade de ofertar mecanismos de cuidado a quem cuida, mantendo a integridade e a dignidade dessas mães, que são vulneradas por estes processos de adoecimento crônico. Ainda que tenha limitações, nosso estudo abrange algumas tematizações significativas, corroboradas pela literatura, decorrentes da generosidade das mães identificadas no estudo em partilhar as suas vivências e relatar a experiência de adoecimento de suas filhas e seus filhos.

Recibido 20 10 2021

Aprobado 20 4 2022

Bibliografia

- ALSALEEM, M. & SAADEH, L., 2021. Adrenoleukodystrophy, StatPearls, 3 mar. 2021.
- BOY, R. e SCHRAMM, F.R., 2009. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal, *Cadernos de Saúde Pública*, v.25, n. 6, pp.1276–1284.
- BRASIL, 2014. Ministério da Saúde. Portaria no199, de 30 de janeiro de 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html#:~:text=Institui%20a%20Pol%C3%ADtica%20Nacional%20de,institui%20incentivos%20financeiros%20de%20custeio.&text=Art.,-1%C2%BA%20Esta%20Portaria. Acesso em: 20 ago. 2021.
- BUDYCH, K., HELMS, T.M. & SCHULTZ, C., 2012. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient–physician interaction. *Health Policy*, v.105, n. –3, pp.154–164, 1 maio.
- CAMPBELL, J., 2015. Deusas: os mistérios do Divino Feminino, Palas Athena, São Paulo.
- CURRIE, G. & SZABO, J., 2020. Social isolation and exclusion: the parents' experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being*, v.15, n.1, pp.725362, 1 jan.
- DELEUZE, G., 2017. Espinosa e o problema da expressão, 1ªed., Editora 34, Brasil.
- EURORDIS. 2017. The voice of Rare Disease Patients in Europe. Disponível em: <<https://www.eurordis.org/pt-pt>>. Acesso em: 20 jan. 2017.
- GARAU, R., 2016. The medical experience of a patient with a rare disease and her family, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v.11, n.1, pp.19, 29 dez.
- IRIART, J.A.B., NUCCI, M.F., MUNIZ, T.P., VIANA, G.B., AURELIANO, W. de A. e GIBBON, S., 2019. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil, *Ciência & Saúde Coletiva*, vol.24, num.10, pp.3637–3650. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019></div>
- HERLIN, M.K., PETERSEN, M.B., BRÄNNSTRÖM, M., 2020. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: A comprehensive update, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v.15, n.1, pp.1–16.
- KERÉNYI, K., 2015. Arquétipos da religião grega, RJ: Vozes, Petrópolis.
- KOTTOW, M.H., 2004. Vulnerability: what kind of principle is it? *Medicine, health care, and philosophy*, v.7, pp.281–287.
- KURATSUBO, I. et al., 2008. Parents of childhood X-linked adrenoleukodystrophy: High risk for depression and neurosis. *Brain and Development*, v.30, n.7, pp.477–482.
- LE BRETON, D., 2013. Antropologia da dor, Fap-Unifesp, São Paulo.
- LEMOES, A.A, 2013. Comunicação das coisas: teoria ator-rede e cibercultura, 1., Ed. Annablume / Educ, São Paulo.
- MENÉNDEZ, E.L., 2003. Modelos de atención de los padecimientos: de exclusiones teóricas y articulaciones prácticas Care illness models: theoretical exclusions and practice articulations, *Ciênc. saúde coletiva*; 8(1), pp.185-207.
- NGUENGANG WAKAP, S. et al. 2020. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database, *European Journal of Human Genetics*, mum. 28, pp. 165-173 //doi.org/10.1038/131-019-0508-0.
- NOVAES, D., 2018. Mães raras: essas mulheres fortes, Pólen, São Paulo.
- NA, G.Y. et al., 2004. Mutation in the ED1 gene, Ala-349Thr, in a Korean patient with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia developing de novo, *Pediatric Dermatology*, v. 21, n. 5, pp. 568–572.
- ORPHANET, Pitt Hopkins syndrome. Disponível em: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=2896>. Acesso em: 19 ago. 2021.
- X linked adrenoleukodystrophy. Disponível em: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=43>. Acesso em: 19 ago. 2021.
- PINTO, M. et al. 2019. Complex care, high cost, and loss of income: Frequent issues for families of

children and adolescents with rare health conditions. *Cadernos de Saúde Pública*, v.35, n.9.

REGELMANN, M.O. et al. 2018. Adrenoleukodystrophy: Guidance for adrenal surveillance in males identified by newborn screen, *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, v.103, n.11, pp.4324–4331.

SIQUEIRA, J.E. De, et al., 2016. Bioética clínica: memórias do XI Congresso Brasileiro de Bioética, III Congresso Brasileiro de Bioética Clínica e III Conferência Internacional sobre o Ensino da Ética, in: *Bioética clínica (Memórias do XI Congresso Brasileiro de Bioética, III Congresso Brasileiro de Bioética Clínica e III Conferência Internacional sobre o Ensino da Ética)*, CFM/SBB, Brasília, pp.37–52.

SPINOZA, B., 2017. *Ética*, Autêntica Editora, São Paulo.

UNESCO, 2005. Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos. *O mundo da saúde*, pp.455–460.

VENTURINI, T., 2008. *La cartographie de Controverses*, Colloque CARTO 2.0, Paris, 3 Avril.

----- 2010. Diving in magma: how to explore controversies with actor-network theory, *Public Understanding of Science*, v.19, n.3, pp.258–273, 29 maio.