



ORIGINAL / ORIGINAL / ORIGINAL

Family members' knowledge about home care for children with hunter syndrome

Conhecimento de familiares sobre cuidados domiciliares à criança com síndrome de Hunter
Conocimiento de los miembros de la familia sobre la atención domiciliaria de niños con síndrome de Hunter

Lidyane Rodrigues Oliveira Santos¹, Adrícylla Gomes Paiva dos Santos², Kelson Antônio de Oliveira Santos³, Regilane Silva Barros⁴, Grazielle Roberta Freitas da Silva⁵, Agostinho Antônio Cruz Araújo⁶

ABSTRACT

Objective: to evaluate the family's knowledge regarding the care provided to the child with Hunter's syndrome. **Methodology:** this is a descriptive, qualitative, exploratory study, conducted through interviews with family members of children with Hunter syndrome, between March and April 2016 in a public teaching hospital in Teresina, PI. **Results:** a deficit in parents' knowledge was observed, directly linked to their education level, and as a consequence in the care provided to children. It was also noted the difficulty of defining the correct diagnosis as a consequence of the rarity of the disease, the lack of knowledge of the professionals about the syndrome, the shortage of specialized health centers and the difficulty of the family before the diagnosis. **Conclusion:** in order to have an extension of care in all its dimensions, especially at home, effective policies are made that can reduce the most diverse discomforts caused by chronic disease, in other than investments in professional training for rapid diagnosis, treatment and for effective recognition and care by family members in their home.

Descriptors: Mucopolysaccharidosis II. Child Care. Nursing.

RESUMO

Objetivo: avaliar o conhecimento dos familiares quanto aos cuidados em domicílio à criança com síndrome de Hunter. **Metodologia:** estudo descritivo exploratório qualitativo, realizado por meio de entrevistas com familiares de crianças com síndrome de Hunter, entre em março e abril de 2016 em hospital infantil público de ensino em Teresina-PI. **Resultados:** observou-se um déficit no conhecimento dos pais, ligado diretamente ao grau de instrução dos mesmos, e como consequência nos cuidados prestados as crianças. Notou-se também a dificuldade de definir o diagnóstico correto em consequência da raridade da doença, o desconhecimento dos profissionais sobre a síndrome, a falta de centros de saúde especializados e a dificuldade da família perante o diagnóstico. **Conclusão:** para que haja uma extensão do cuidado em todas as suas dimensões, em especial no domicílio, necessárias se fazem políticas efetivas que possam diminuir os mais diversos desconfortos ocasionados pela doença crônica, além de investimentos em capacitação profissional para rápido diagnóstico, tratamento e para que ocorra efetivo reconhecimento e cuidado por parte dos familiares em seu domicílio.

Descritores: Mucopolissacaridose II. Cuidado da Criança. Enfermagem.

RESUMÉN

Objetivo: evaluar el conocimiento de la familia con respecto a la atención brindado al niño con síndrome de Hunter. **Metodología:** un estudio descriptivo, cualitativo, exploratorio, realizado a través de entrevistas con familiares de niños con síndrome de Hunter, entre marzo y abril de 2016 en un hospital público de enseñanza en Teresina, PI, bajo el número de protocolo 53499516.8.0000.5212. **Resultados:** se observó un déficit en los conocimientos de los padres, directamente vinculado a su nivel educativo, y como consecuencia en la atención prestada a los niños. También se observó la dificultad de definir el diagnóstico correcto como consecuencia de la rareza de la enfermedad, el desconocimiento de los profesionales sobre el síndrome, la escasez de centros de salud especializados y la dificultad de la familia antes del diagnóstico. **Conclusión:** con el fin de tener una extensión de la atención en todas sus dimensiones, especialmente en el hogar, se hacen políticas efectivas que pueden reducir las más diversas molestias causadas por enfermedades crónicas, en otras que inversiones en formación profesional para un diagnóstico rápido, tratamiento y para el reconocimiento y cuidado efectivos por parte de los familiares en su hogar.

Descriptores: Mucopolisacaridosis II. Cuidado del Niño. Enfermería.

¹Enfermeira. Mestra em enfermagem. Doutoranda em Enfermagem pela Universidade Federal do Piauí. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: lidyanero@yahoo.com.br

²Enfermeira. Graduação em enfermagem pelo Instituto Camillo Filho. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: adrycilla@hotmail.com

³Analista de Sistemas. Especialista em Educação de Jovens e Adultos. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: kelsonsantoss@gmail.com

⁴Enfermeira - Hospital Infantil Lucídio Portella. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: regilane7@hotmail.com

⁵Enfermeira. Doutora em Enfermagem. Docente do Programa de Pos-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Piauí. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: grazielle_roberta@yahoo.com.br

⁶ Acadêmico de enfermagem pela Universidade Federal do Piauí. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: agostinhocruz@outlook.com.br

INTRODUÇÃO

A ocorrência de doenças metabólicas hereditárias, embora raras, são comuns em serviços assistenciais especializados. Causadas por erro inato do metabolismo, suas manifestações clínicas e cuidados exigem do profissional de saúde um aguçado conhecimento fisiopatológico para que este possa dispensar um cuidado efetivo a esses pacientes. Dentre as doenças desse grupo, a Mucopolissacaridose II (MPS) comumente conhecida como síndrome de Hunter se destaca devido ao seu grau de gravidade e visto o enfermeiro estar diretamente associado ao seu diagnóstico e tratamento⁽¹⁾.

Esta síndrome é um raro e grave distúrbio genético que atinge em especial pessoas do sexo masculino. Ligada ao cromossomo X, faz parte da classe das doenças do depósito lisossômico, causada pela deficiência ou total ausência da enzima lisosomaliduronato-2-sulfatase codificada pelo gene IDS, que interfere diretamente na capacidade do organismo em quebrar determinadas substâncias, como os mucopolissacarídeos ou glicosaminoglicanos (GAGs). Estes são encontrados na pele, nos vasos sanguíneos, no coração, em válvulas cardíacas, nos pulmões, nas artérias e superfícies celulares, tendo seu acúmulo intralisossomal diversas consequências morfofisiológicas e de piora gradual. Com a intensificação do seu acúmulo nas diversas células de todo o corpo, o funcionamento das mesmas fica comprometido, e os sinais ficam evidentes⁽¹⁻²⁾.

As características clínicas da síndrome de Hunter não são evidentes ao nascer. Geralmente os primeiros sinais e sintomas incluem hérnias inguinais, otites, coriza e resfriados, que são comuns em bebês, o que dificulta o diagnóstico no primeiro ano de vida. As características clínicas do MPS II geralmente ficam aparentes de dois a quatro anos de idade. Anormalidades podem incluir atraso no desenvolvimento, retardo, aumento das características faciais, incluindo o espessamento dos lábios, língua e narinas, multiplexas de disostose, atraso de crescimento progressivo, o que resulta em baixa estatura e rigidez articular, associada à restrição de movimentos. As crianças afetadas também podem ter macrocefalia, pescoço curto, peito amplo, erupção dentária retardada, perda auditiva, hepatoesplenomegalia e hérnias inguinal e umbilical⁽³⁻⁴⁾.

As MPS são identificadas em sete tipos diferentes: I, II, III, IV, V, VI, VII. Pesquisas revelam que a incidência mundial das MPS está estimada em 1,9 a 4,5/100.000 nascimentos. Em investigação realizada pela Rede MPS Brasil verificou-se que existem aproximadamente cerca de 250 pacientes diagnosticados no país. Do tipo II a incidência estima-se entre 1:68.000 e 1:320.000 em crianças do sexo masculino, sendo no Brasil um dos tipos mais frequentemente diagnosticados. Em estudo realizado entre 1994 e 2012(19anos), um total de 220 casos de MPSII foram diagnosticados, com prevalência de 0,38 (0,75 por 100 mil nascidos vivos masculinos)⁽²⁻³⁾.

A expectativa de vida também difere nas formas apresentadas. Pacientes que apresentam forma leve

chegam a atingir a fase adulta, enquanto aqueles afetados pela forma grave, geralmente morrem nas duas primeiras décadas de vida⁽⁴⁾.

Como alterações graves podem se manifestar devido a deposição dos GAGs principalmente no sistema respiratório, como apneia obstrutiva do sono e pneumonias, avaliar o conhecimento dos familiares quanto aos cuidados em domicílio à criança com síndrome de Hunter por meio de entrevistas com familiares que participam do cuidado direto a esta criança é de suma importância para a equipe multiprofissional envolvida no cuidado hospitalar e na atenção básica a esse paciente, principalmente para o enfermeiro (a), pois este profissional estará efetivamente presente desde o diagnóstico ao tratamento que será realizado por toda a vida⁽³⁻⁴⁾.

METODOLOGIA

A pesquisa é de natureza qualitativa descritiva, exploratória. Foram entrevistados oito familiares no período de março a abril de 2016 em um hospital infantil público de ensino, em Teresina-PI.

Os critérios de inclusão foram residir e ter parentesco com os pacientes com síndrome de Hunter e participar dos cuidados diretos relacionados ao paciente. Os critérios de exclusão foram: não responder todas as perguntas da pesquisa proposta. Para a coleta dos dados foi utilizado um roteiro de entrevista semiestruturado, as entrevistas foram gravadas em MP3 e transcritas na íntegra logo após sua realização, evitando dessa forma a perda das falas, ou o não entendimento das mesmas.

Para evitar qualquer violação de confidencialidade, suas identidades foram protegidas em todos os momentos. Um código foi, portanto, atribuído a cada família, e esses códigos foram usados em toda a análise de dados. Estes códigos são encontrados no final de cada entrevista citada na seção de resultados. Por exemplo, "D1". Para a organização e análise dos dados, o método utilizado foi a Análise de Conteúdo de Bardin.

Durante a análise das entrevistas observou-se a dificuldade em definir o diagnóstico, o que nos possibilitou a construção da primeira categoria: **"Dificuldade no diagnóstico da síndrome de Hunter"**, ao abordar questões como o nível de conhecimento dos familiares sobre a doença, possibilitou a construção da segunda categoria: **"Conhecimento de Familiares sobre a Doença"**, em seguida, observando o nível de conhecimento da doença por parte dos cuidadores, questionou-se em torno dos cuidados dispensados no domicílio a criança, possibilitando a origem da terceira categoria: **"Conhecimento de Familiares sobre os Cuidados em Domicílio com a Criança com síndrome de Hunter."**, e diante da presença constante do profissional Enfermeiro durante o tratamento nos possibilitou um novo questionamento acerca da atuação deste profissional, criando assim, a quarta e última categoria: **"Atuação da enfermagem nos Cuidados com as Mucopolissacaridoses"**.

A pesquisa iniciou-se após a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) do Instituto Camillo Filho

- ICF sob o número de protocolo 53499516.8.0000.5212, foi conduzida de acordo com os padrões éticos exigidos pela resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dos oito familiares que participaram do estudo, seis (75,0%) eram do sexo feminino e dois (25,0%) masculino, com idades entre 25 e 65 anos. Quanto ao grau de instrução, três (37,5%) não eram

alfabetizados, dois (25%) tinham nível fundamental, dois (25,0%) ensino médio e um (12,0%) ensino superior. Observou-se também que, dois (25,0%) são solteiros, três (37,5%) casados, dois (25,0%) viúvos e um (12,5%) divorciada. E que a maioria dos acompanhantes seis (75,0%) são parentes de 1º grau (mãe e pai). A renda da maioria dos participantes foi relatada entre 1 e 2 salários mínimos.

Caracterização dos participantes do estudo

Tabela 1 - Caracterização dos participantes do estudo quanto a idade, sexo, escolaridade, estado civil e grau de parentesco. Teresina, Piauí, Brasil, 2016⁽¹⁾

Participantes	Idade	Sexo	Escolaridade	Estado civil	Grau de parentesco
Familiar 1	31 anos	Feminino	Ensino fundamental	Solteira	Mãe
Familiar 2	31 anos	Feminino	Ensino fundamental	Solteira	Mãe
Familiar 3	52 anos	Masculino	Não alfabetizado	Casado	Pai
Familiar 4	65 anos	Feminino	Não alfabetizada	Viúva	Avó
Familiar 5	65 anos	Feminino	Não alfabetizada	Viúva	Avó
Familiar 6	25 anos	Feminino	Ensino médio	Casada	Mãe
Familiar 7	29 anos	Masculino	Ensino médio	Casado	Pai
Familiar 8	32 anos	Feminino	Ensino superior	Divorciada	Mãe

¹Fonte direta

Embora o convite tenha sido estendido a ambos os pais, nota-se que os achados corroboram com os da literatura em que as mulheres continuam a assumir o papel principal de cuidadora quando uma criança tem uma doença que limita a vida. Nesse sentido, observa-se que a enfermidade possui influência na situação conjugal e relações sociais. Um estudo demonstrou consistentemente que ter um transtorno raro dá origem a diversos problemas familiares, como pressão sobre a relação conjugal, sentimentos de isolamento e estress quanto a recursos financeiros, além de ter um impacto negativo sobre irmãos saudáveis⁽⁵⁾.

Dificuldades no diagnóstico da síndrome de Hunter

Constou-se que ao perceberem sinais e sintomas diferentes nas crianças, seus cuidadores procuraram serviços de saúde, a fim de esclarecer a causa dos problemas observados. Notou-se também a dificuldade de definir o diagnóstico correto em consequência da raridade da doença, o desconhecimento dos profissionais sobre a síndrome, a falta de centros de saúde especializados e a dificuldade da família perante o diagnóstico. Essa análise foi percebida pelos discursos:

A gente levou pensando que era uma coisa, chegou lá era outra, era a síndrome de Hunter. Já tínhamos levado em vários médicos mais nenhum sabia o que era. Foi uma surpresa a gente ficou sem querer acreditar até sair os resultados dos exames que demora até seis meses (D1).

Levei na neuropediatra por causa do comportamento dele, da rigidez na musculação e de uns problemas na pele parecendo escama. Ela ficou na dúvida e me encaminhou pra cá, foi aí que descobri a doença (D2).

Estudos apontam inadequação na comunicação e habilidade entre os profissionais da saúde especialmente durante a divulgação inicial do diagnóstico. A identificação e atenção aos primeiros sintomas foi mais comumente feita pelos pais (49,0% dos casos) do que pelo pediatra ou médico da família (13,7% dos casos), o que pode indicar a necessidade de uma melhor educação em reconhecimento dos sinais e sintomas de MPS II entre pediatra e médicos da família. Na verdade, cerca de 40,0% dos pacientes tiveram que esperar de 7 a 20 anos para um diagnóstico após a observação inicial e documentação dos sintomas, e 9 (17,6%) pacientes / famílias tiveram que visitar entrecincooito médicos⁽⁵⁻⁶⁾.

As complicações sistêmicas inerentes às doenças raras, que em sua maioria são genéticas, resultam em prejuízos de ordem mental, motora e sensorial, manifestados por acentuados sinais e sintomas, que exige um trabalho conjunto de várias especialidades medicas que nem sempre coexistem na mesma unidade hospitalar, implicando dificuldades acrescidas tanto para a equipe clínica, como para pacientes e seus familiares⁽⁷⁾.

Em estudo que abordou o itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença, destacou que a Unidade Básica de Saúde é o primeiro serviço que as famílias utilizam e devido à falta de informação mediante o resultado alterado do exame, elas se tornam impotentes quando notificadas da possibilidade de doença rara em seu filho recém-nascido. Além de fatores estressores que são comuns no decorrer do tratamento, com as sucessivas idas aos serviços de saúde, o que exige dos profissionais um preparo mais acurado principalmente na atenção básica onde também serão acompanhados⁽⁷⁾.

No Brasil, a atenção específica voltada para políticas direcionadas a pessoas com doenças raras é recente. A partir da vigência da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras que objetivou-se “reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos”. Para tanto, distribui responsabilidades aos diversos órgãos do Estado que incluem desde a garantia de serviços de saúde e recursos humanos, até mecanismos de monitoramento, com vistas à melhoria da qualidade das ações⁽⁸⁾.

Entretanto, o panorama brasileiro está distante do preconizado, visto que a comunidade científica e, principalmente, os profissionais atuantes nos serviços de saúde dispõem de conhecimentos restritos no que tange as doenças raras. Tais fatores favorecem para que o sistema de saúde, tanto em sua dimensão pública quanto privada, ofereça cobertura inadequada às necessidades das famílias que vivenciam tal situação⁽⁹⁾.

Conhecimento de Familiares sobre a Doença

Ao abordar sobre os conhecimentos dos familiares observou-se uma limitação no que tange a patologia de seus filhos, que resulta em uma desatenção a essas crianças. No entanto, como a doença é de cunho crônico, o conhecimento dos familiares acerca da fisiopatologia da doença é essencial para a sobrevivência do paciente. Essa análise foi percebida pelos discursos:

Essa doença é muito perigosa e traiçoeira a médica fala. Nós descobrimos os sinais que não estava normal aí nós começamos a caminhada para descobrir o que era. A doutora que descobriu o problema falou pra gente o que era a doença (D3).

Só sei que é uma doença rarae não tem cura, pode ser que no futuro possa ter algo para cura mais no momento a gente sabe que não tem. A gente se preocupa com a expectativa de vida, até quando ele vai estar entre a gente (D4).

Eu não sei nada da doença a mãe dele é quem sabe, eu não sei nada, não! Quando a mãe dele sai eu sempre tenho cuidado para ele não sair sozinho, não cair, porque se ele cair e quebra um braço ou a perna e muito difícil para emendar, mas como ele esta grande ele se vira muito sozinho (D5).

Uma das necessidades sentidas pelas famílias de crianças com doenças raras é a informação e falta de suporte. Quer seja sobre a doença e o tratamento, sobre a evolução esperada ou sobre o acesso aos serviços e direitos a esses usuários e as consequências dessa síndrome. Estudos realizados pela Europa sobre detecção e diagnóstico de MPS II destacam que:40,0% dos entrevistados sentiram que o diagnóstico, quando entregue, foi administrado de forma brutal e o suporte psicológico foi oferecido no momento do diagnóstico para apenas 28,0% dos entrevistados. Finalmente, apenas metade dos entrevistados sentiu que receberam informações claras sobre a doença após o diagnóstico do médico diagnosticador. Dados da pesquisa sugerem que mais deve ser feito para disseminar o conhecimento dessa doença rara entre os clínicos e assim facilitar o diagnóstico rápido e compassivo e o tratamento atempado⁽⁶⁾.

O profissional deve-se atentar para as múltiplas facetas que envolvem uma doença genética rara, o estigma desta condição, o futuro desconhecido, hospital versus casa, reações emocionais, estratégias associadas ao diagnóstico e aos desafios do convívio com uma condição progressiva. Nota-se que é preciso que se esclareça da forma mais ampla com informações que ajudem os familiares a compreenderem os problemas comportamentais das crianças, como consequência direta da síndrome que apresentam, assim como o ensino de estratégias para enfrentá-los⁽⁵⁾.

Conhecimento de Familiares sobre os Cuidados em Domicílio com a Criança com síndrome de Hunter

Ao serem questionados sobre os cuidados dispensados em domicílio, notou-se que os conhecimentos acerca dos cuidados ainda são bastante limitados, e que estes devem englobar desde o conhecer dos cuidados básicos até os avançados para uma melhora na qualidade de vida destas crianças.

O grau de instrução está diretamente ligado aos cuidados, pois àqueles que possuíam um grau de escolaridade maior, procuraram se informar mais por meio de livros, consultas e pesquisas. Dessa forma, passam a entender mais acerca dos sintomas, causas e cuidados específicos.

[...] tem que ter muito cuidado mesmo, é uma rotina diária de médicos. Levo toda semana para fazer a infusão e para fisioterapia[...]

tenho cuidado com a alimentação, e cuido pra ele não cair [...]

[...] tenho muito cuidado com as medicações dou todas na hora certinha. Evito que ele tenha surpresas que passe emoções, por causa do problema no coração[...]

[...] ele ainda não faz a infusão, mas todas as tardes eu cuido com o tratamento de rotina. Levo pra fisioterapia, natação, psicóloga fono, terapia ocupacional, isso tudo tá melhorando os sintomas da síndrome. Quero que meu filho viva bem. Procuro me atualizar com os médicos e as pesquisas para saber cuidar melhor [...]

Os pacientes com MPS podem experimentar maior dependência física e emocional da família e dos amigos, participação reduzida na vida escolar, laboral e social, baixa auto-estima e condições psicológicas, comportamentais e de saúde mental, como ansiedade e depressão. A visão e a audição prejudicadas e as cirurgias frequentes podem reduzir ainda mais a atividade física, afetando negativamente o funcionamento interpessoal, a vida social, o envolvimento educacional e a capacidade de viver de forma independente. Neste contexto o papel dos familiares cuidadores da criança com síndrome de Hunter na qualidade de vida é fundamental, e para tanto, necessita de auxílio contínuo da equipe multidisciplinar com vistas a promover uma educação contínua para um cuidado efetivo pois deve manter uma rotina cuidadosa, aproveitando as atividades do dia como alimentação, escola, passeio e descanso, na realização de atividades adequadas, na realização dos exercícios físicos e respiratórios orientados pelo fisioterapeuta e incentivo das atividades da vida diária⁽¹⁰⁾.

O cuidado essencial para crianças com síndrome de Hunter envolve uma assistência multiprofissional e multidisciplinar para que se consiga tratar de forma específica todas as manifestações clínicas da doença. Deve-se haver acompanhamento com um profissional Geneticista clínico e neuropediatra com especialização na área de erros inatos do metabolismo, que conheçam a evolução e as complicações possíveis da doença, para diagnosticar e encaminhar precocemente o paciente aos tratamentos necessários a cada 4-6 meses⁽⁸⁾.

Atuação da enfermagem nos Cuidados com as Mucopolissacaridoses

Observamos a importância da equipe de enfermagem no processo do cuidar de pacientes com doenças raras. Visto que a classe está diretamente ligada ao cuidado em âmbito hospitalar, atua na educação dos familiares e do paciente sobre as melhores formas de sobrevivência e ampara com orientações e explicações sobre a patologia, assim conseguindo acalantar o familiar cuidador nos momentos difíceis. Ao questionar os familiares sobre a atuação da enfermagem, destaca-se a importância deste profissional no cuidado holístico, conforme as falas abaixo:

[...] Cuidado delas é muito bom, elas não saem um momento de perto dele, tem muito cuidado[...]

[...] A enfermeira tem uma contribuição muito grande, sem ela era impossível porque a médica tá lá só pra examinar e a enfermeira tá diretamente. Elas são primordiais no tratamento [...]

[...] No começo a enfermeira deu toda a explicação porque a gente entrou em desespero, aí ela nos acalmou, explicou tudo e nos direcionou [...]

[...] Me orientou sobre os cuidados, me amparou... eu sempre a procuro quando tenho alguma dúvida e ela me atende a qualquer hora. São fundamentais nesse processo, as vezes eu vejo que elas sentem a dor do meu filho [...]

A enfermagem tem como ideal moral o cuidar/cuidado humano. O enfermeiro pode atuar na orientação as famílias e aos pacientes desde os exames preditivos, cuidados no tratamento e no aconselhamento genético. Além disso, identificar e mobilizar serviços não governamentais e serviços de saúde e social, amenizando o isolamento que essas famílias manifestam, promovendo a troca de experiências entre as famílias⁽⁷⁾.

Observou-se a falta de políticas efetivas que possam diminuir os mais diversos desconfortos ocasionados pela doença crônica. O suporte financeiro ainda é muito deficitário visto que fica a critério do município de origem colaborar para o deslocamento do paciente ao único centro de referência localizado na capital para o tratamento ofertado. A infusão de enzimas tem se mostrado efetiva visto que este tratamento tem-se notado a melhora de sinais de sintomas, mas devido seu alto custo ainda necessita de programas estaduais que permitam inclusive a realização do tratamento em domicílio.

Deve-se considerar a existência de limitações no estudo, como: a quantidade de pesquisas e referências atuais sobre o tema, a dificuldade em encontrar pacientes com a síndrome de Hunter, e obtenção de informações precisas quanto à população portadora da doença.

CONCLUSÃO

O estudo possibilitou observar um déficit no conhecimento dos familiares em decorrência de fatores relacionados à morosidade no diagnóstico, profissionais, serviços de referência, pesquisas e políticas efetivas na área. Este déficit poderá ser melhorado com a melhoria do reconhecimento por parte dos profissionais em especial daqueles que atuam nas periferias municipais, para que haja uma disseminação de informações para estes familiares. É imprescindível que haja um preparo ainda durante a graduação dos profissionais de como lidar com o diagnóstico das síndromes raras, que sejam realizadas mais pesquisas neste contexto e que o enfermeiro possa atuar de maneira mais efetiva nesta área, pois este profissional é de fundamental

importância na equipe multiprofissional que presta assistência aos clientes com síndrome de Hunter.

REFERÊNCIAS

1. Vega MRR, Vidaña G, Cuellar P, Covarrubias-Cuevas SA. A case report of a patient with mucopolysaccharidosis type II. *Rev Med Hosp Gen Mex* [Internet] 2017; 80(2) [acesso em 01 nov 2017]. Disponível: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0185106316300853>
2. Filho DS, Bernardi HGB. Manifestações clínicas e terapia de reposição enzimática da Síndrome de Hunter: relato de caso. *Rev. Ciênc. Méd. Biol.* [Internet] 2016; 15(1) [acesso em 10 out 2017]. Disponível: <https://repositorio.ufba.br/ri/bitstream/ri/23293/1/Manifesta%3a7%3b5es.pdf>
3. Shire L. A Síndrome de Hunter: livreto. [publicação online]; 2015 [acesso em 27 nov 2016]. Disponível: http://www.google.com.br/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=2&ved=0ahUKEwin66PQ7fJAhVEhJAKHQHMBBYQFggsMAE&url=http%3A%2F%2Fwww.apaep.org.br%2Farquivo.phtml%3Fa%3D16617&usg=AFQjCNGIP1RtXYxLRcZGVEz9yG3_FGbg6A&cad=rja
4. SA Khan, Peracha H, Ballhausen D, Wiesbauer A, Rohrbach M, Gaustschi M, et al. Epidemiology of mucopolysaccharidoses. *Molecular Genetics and Metabolism*. [Internet] 2017; 121(3) [acesso em 20 de out 2017]. Disponível: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1096719217302068>
5. Bodamer O, Scarpa M, Hung C, Pulles T, Giugliani R. Birth weight in patients with mucopolysaccharidosis type II: Data from the Hunter Outcome Survey. *Molecular Genetics and Metabolism Report*. [Internet] 2017; 11 [acesso em 10 de nov 2017]. Disponível: <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2017.02.004>
6. Somanadhan S, Larkin PJ. Parents experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet Journal of Rare Diseases*. [Internet] 2016; 11(138) [acesso em 10 de ago 2017]. Disponível: <https://core.ac.uk/download/pdf/81057093.pdf>
7. Luz GS, Silva MRS, Montigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Rev Acta Paulista de Enfermagem*. [Internet] 2015; 28(5) [acesso em 10 de ago 2016]. Disponível: <http://www.scielo.br/pdf/ape/v28n5/1982-0194-ape-28-05-0395.pdf>
8. Ministério da Saúde (BR). Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Brasília; 2014.
9. Soares JL, Araujo LFS, Bellato R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo de serviços de saúde. *Saúde Soc.* [Internet] 2016; 25(4) [acesso em 20 de ago 2016]. Disponível: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12902016000401017&lng=pt&tlng=pt

Sources of funding: No

Conflict of interest: No

Date of first submission: 2019/10/15

Accepted: 2020/06/13

Publishing: 2020/08/16

Corresponding Address

Lidyane Rodrigues Oliveira Santos

Endereço: Rua Durvalino Couto, nº 1220, Bairro Jóquei Clube. Teresina, Piauí, Brasil. CEP: 64049-220

E-mail: lidyanero@yahoo.com.br

Universidade Federal do Piauí, Teresina.

Como citar este artigo - Vancouver:

Santos LRO, Santos AGP, Santos KAO, Barros RS, Silva GRF, Araújo AAC. Conhecimento de familiares sobre cuidados domiciliares à criança com síndrome de Hunter. *Rev Enferm UFPI* [Internet] 2020 [acesso em: dia mês abreviado ano]; 9:e9324. DOI: <https://doi.org/10.26694/reufpi.v9i0.9324>

