

VULNERABILIDADES DE CUIDADORES FAMILIARES DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Aline Brotto^{□1}, & Caroline Rosaneli¹

¹Pontifícia Universidade Católica do Paraná, Escola de Ciências da Vida, Curitiba, Brasil, aline.brotto@hotmail.com,
caroline.rosaneli@pucpr.br

RESUMO: Atualmente existem em média 300 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara no mundo, essas doenças são progressivas, degenerativas e podem ser fatais, afetando em sua maioria crianças, a partir de um itinerário terapêutico muitas vezes longo. Quando se discute sobre doenças raras automaticamente deve-se pensar em quem acompanha e cuida de tais pessoas, bem como, do seu processo de saúde/doença. Os cuidadores familiares e as pessoas com doenças raras vivenciam uma realidade complexa, repleta de vulnerabilidades. O objetivo deste estudo é analisar sob o ponto de vista bioético as vulnerabilidades dos cuidadores familiares de pacientes com doenças raras. O método é uma revisão integrativa das bases de dados Bireme.org e Scielo.org, com textos completos, de língua portuguesa, espanhola e inglesa, publicados desde 2009 até 2019. Criou-se um quadro que observa as vulnerabilidades programática, individual, social e moral e compôs-se com as análises de textos selecionados. Percebe-se que a vulnerabilidade programática esteve presente na maior parte dos textos, e a vulnerabilidade moral não se mostrou tão presente no discurso dos cuidadores familiares. Conclui-se que é de extrema importância cuidar de quem cuida, para além de redes de apoio e ações políticas, é necessário cuidar da saúde mental de quem assume a responsabilidade do cuidado.

Palavras-Chave: Doenças raras, vulnerabilidades, psicologia, bioética, acesso à saúde, saúde mental

VULNERABILITIES OF FAMILY CAREGIVERS OF PATIENTS WITH RARE DISEASES: AN INTEGRATIVE REVIEW

ABSTRACT: Currently, there are an average of 300 million people with some type of rare disease in the world, these diseases are progressive, degenerative and can be fatal, affecting their many children, from an often long therapeutic itinerary. When he talks about rare diseases, he talks about who accompanies and cares for these people, as well as about their health / disease process. Family caregivers and people with rare diseases experience a complex reality, full of vulnerabilities, such as: programmatic, individual, social and moral vulnerability. The aim of this study is to analyze, from a bioethical point of view, the vulnerabilities of family caregivers of patients with rare diseases. The method is an integrative review of the Bireme.org and Scielo.org databases, with full texts, in Portuguese, Spanish and English, published from 2009 to 2019. It created a table that

[□]Rua Imaculada Conceição, 801, Curitiba, Brasil. Email: aline.brotto@hotmail.com

looks at how vulnerabilities and causes a relationship with how analyzes were performed the texts of the databases already cited. Perhaps a programmatic vulnerability is present in most texts, and a moral vulnerability has not shown so little in the speech of family caregivers. Conclude if it is extremely important to take care of those who care, in addition to support networks and political actions, it is necessary to take care of the mental health of those who assume a responsibility to care, such a responsibility that no one learns to do except in that position.

Keywords: rare diseases, vulnerabilities, psychology, bioethics, access to health, mental health

Recebido em 24 de abril de 2020/ Aceite em 23 de maio de 2021

Em todo o mundo, temos em torno de 300 milhões de pessoas que vivem hoje com uma patologia considerada rara, ou seja, 4% da população mundial. Ao pensar sobre as doenças raras de uma maneira coletiva, e não as especificidades que compõem esse termo de doenças raras (no plural) ou mesmo doenças genéticas, deve-se pensar na atuação das políticas públicas eficazes nos níveis globais e nacionais, para assim haver um maior empenho em melhorar a qualidade de vida dessa população. Uma doença é considerada rara quando não afeta mais de 5 pessoas em um grupo de 10.000 pessoas. Sabe-se também que o número de doenças raras que permeiam por volta de 6 a 8 mil variações pode não ser fidedigna com a realidade, derivado do motivo de inúmeras doenças raras não serem rastreáveis nos sistemas de saúde, ou não terem um diagnóstico preciso. Em média 30% das pessoas com doenças raras morrem antes dos cinco anos de idade; 75% delas afetam crianças e 80% têm origem genética. As doenças raras geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e muitas vezes fatais (European Journal of Human Genetics, 2019; OMS, 2019).

O próprio nome “doença rara” (DR) traz consigo a designação de raridade, ou seja, de algo que é infrequente, que foge à norma, marcando de modo muito particular a vida das pessoas que vivenciam ou convivem com uma doença rara. A raridade dessas doenças resulta em consequências que agravam não apenas as situações biológicas relacionadas aos diagnósticos tardios, longos tempos de espera, atendimentos inadequados as suas necessidades, mas, também, revela-se no corpo, implica olhares furtivos, contatos evitados, oportunidades perdidas, gera estigma, cria vidas escondidas, cotidianos que giram em volta da doença (Brasil, 2014; Barchifontaine & Zoboli, 2007).

A Organização Mundial de Saúde (OMS, 2019) aponta que os transtornos mentais atingem uma em cada quatro famílias que possuem pessoas com algum tipo de doença no seio familiar. Tais consequências atingem não apenas a pessoa que adoece, mas o núcleo da família como um todo, com um acentuamento ao familiar cuidador (Cardoso, 2018).

A família é o grupo primário no qual o ser humano está inserido, sendo assim, a dinâmica a qual a família constrói mediante a doença rara de um filho, é específica para cada qual. António (2010) e Machado (2009), apontam que existe uma mútua relação entre a saúde e a família, e isto acaba por influenciar investigações de todas as especialidades neste campo da saúde/doença.

Quando se refere a cuidadores, existem algumas distinções entre quem são: os cuidadores informais podem ser familiares ou uma pessoa amiga, conhecida, que se dispõem ao ato de cuidar, bem como, existem os cuidadores profissionais que possuem formação para o cuidado específico da pessoa. Este pode ser um enfermeiro, ou um técnico de enfermagem, por exemplo. Entre os cuidadores formais e informais, existem os que ocupam o papel de cuidador principal, sendo este o que se responsabiliza pelos cuidados na maior parte do tempo. Já os cuidadores secundários, auxiliam o que o cuidador principal orienta (Ministério da Saúde, 2012).

Ao analisar o ambiente social familiar e suas interações, observa-se que existem inúmeras mudanças de comportamento por parte da família, para poder suprir a demanda que a doença traz

consigo. Vale ressaltar ainda que existem aspectos específicos culturais que influenciam a relação da família com a doença, a dor de um ente da família, tende a evocar a dor dos familiares (Dias et al., 2011; McGooldrick, 2003).

Existe uma característica no meio familiar, que após o diagnóstico, vem a procura pela responsabilização da doença. Logo cresce uma variância dos sentimentos, sensações e sintomas, tendo por base a culpa, inutilidade, depressão e ansiedade sobre a idealização de uma criança perfeita. É interessante perceber as características psicológicas da relação família e doença, mediante o desenvolvimento das funções que cada membro familiar possui. Por vezes sentimentos negativos permanecem, pois não há um espaço para falar sobre o impacto que a doença traz no núcleo da família (Kubler-Ross, 2009; Machado, 2009; Oliveira et al., 2016).

Neste contexto, a atenção deste estudo será voltada ao cenário das pessoas com doenças raras, que são definidas pelo número da sua ocorrência, pelo significado estatístico da sua incidência na população. Por serem raras, isto pode implicar no aumento significativo da vulnerabilidade dos indivíduos com a doença, mas também suas famílias, onde os diagnósticos tardam, os exames, as consultas e as opiniões se multiplicam, as respostas não são adequadas, as necessidades não são atendidas, e a urgência do cuidado contrasta com o tempo longo da espera. Diante disto, a proteção dos indivíduos quanto as vulnerabilidades e ao itinerário terapêutico é uma fortaleza que garante ao prognóstico da doença e o respeito ao direito à vida. Não são raras as demandas judiciais para conseguir acesso a benefícios de direitos, como a medicação de alto custo para os pacientes que necessitam do mesmo, para uma melhor qualidade de vida ou prolongamento da mesma (Alves et al., 2017; Barbosa & Portugal, 2018).

Segundo a Declaração Universal de Bioética e Direitos Humanos (UNESCO, 2005), a vulnerabilidade humana é um princípio ético, que deve ir além do discurso bioético, todos devem falar e agir acerca da condição da vulnerabilidade (condição de carência, necessidade, impossibilitada de responder com seus próprios recursos a dada demanda que vive e o afeta), vulnerados (o que foi agredido, seja por ações ou palavras ou pela falta delas) e das situações de vulneração (ação de vulnerar algo ou alguém) (Schramm, 2003).

A vulnerabilidade é um conceito extremamente importante que ganha mais atenção no relatório de Belmont (1978) em que se discute que este não é um princípio, mas um conceito que deve ser analisada em todos os elos possíveis, pois todas as pessoas estão em condição possível de vulnerabilidade. Logo, existe a possibilidade de que uma doença rara (por exemplo) se desenvolva em qualquer organismo já que é sindrômico (possui causas, fatores ou condições diversas) e, portanto, necessitarão de cuidados que o acesso à saúde é definitivamente salutar. A permeabilidade do acesso aos cuidados de pessoas com doenças raras é um itinerário complexo e abrangem diversas vulnerabilidades devido ao tempo dispendido até o diagnóstico conclusivo e a terapia adequada as intercorrências ao longo da doença. Como são raros, a necessidade deste estudo se amplia na busca e entendimento das vulnerabilidades que pessoa com doenças raras e a sua família passam cotidianamente (Alves et al., 2017; Barbosa & Portugal, 2018).

A bioética traz consigo um arcabouço teórico e metodológico adequados para proporcionar significativos impactos nos enfrentamentos de temas persistentes e emergentes, sendo assim, auxilia no complexo diálogo, aprimoramento e consolidação dos direitos humanos e da justiça social (UNESCO, 2005).

O debate ético dentro de diversas situações que desprotegem o direito humano a vida digna com saúde, deve pautar no olhar interdisciplinar da bioética sendo este, essencial para contemplar o aspecto social, biológico, sanitário, jurídico e econômico envolvido na temática (Brasil, 2014; Carvalho & Rocha, 2013).

Sob a ótica da bioética se orienta pelo respeito e incentivo à liberdade individual de tomada de decisão, adicionada dos princípios da solidariedade, da justiça, da equidade e da responsabilidade,

reforçando a necessidade de proteção dos mais desfavorecidos, vulneráveis ou vulnerados como menciona Fortes (2011), pois a ética que defende a dignidade de todos deve ter como prioridade a defesa dos mais frágeis (Sanches, 2004).

A luta diária de pacientes e familiares com doenças raras nos permite refletir sobre suas fragilidades e buscar de forma científica o apoio e auxílio à garantia dos direitos humanos, inerente a todos, independentemente da condição em que se encontre (Barbosa & Portugal, 2018).

Associando a importância da bioética nas questões voltada as doenças raras, alguns autores destacam que está atenção se torna importante por estar se tratando de pacientes frágeis, vulneráveis e marginalizados, com diferentes dificuldades de representação em instituição que os atendam adequadamente (Guedes, 2012), ou ainda sem um tratamento ideal, fazendo com que a assistência que lhes seria de direito se torne fragmentada e insuficiente. A descoberta de uma doença rara seja em uma criança ou em um adulto, afeta não somente o paciente, mas a família como um todo, tornando-os marginalizados psicologicamente, social, cultural e economicamente vulneráveis (Eurodis, 2005).

Por se fundamentar em uma visão macro, ampliada e seguramente comprometida com a dimensão social, a bioética, bem como seus referenciais, deve ser incorporada nos processos de definição das políticas públicas, contribuindo na construção de sociedades mais justas e que garantam os direitos humanos das pessoas com doenças raras. Neste sentido, questões éticas relacionadas a problemas que compreendem a existência humana submetida a riscos de vulneração, privações ou conflitos em saúde pública que venham a romper o princípio de justiça e da dignidade humana estão envoltos neste estudo (Carvalho & Rocha, 2013; UNESCO, 2005).

Tom Beauchamp e James Childress reforçaram a ideia de vulnerabilidade, com o indivíduo ou grupo de pessoas, quando ambos necessitam que o princípio de autonomia seja cumprido, e para tal é de suma importância rigor e cuidado com o outro. Logo, a autonomia, nomeada como mantenedora das: “perspectivas, fazer as suas escolhas e decidir agir baseada nos seus valores e crenças pessoais”, bem como, proporcionando a capacitação do indivíduo para agir autonomamente, é fundamental, para que haja maior qualidade de vida, e esta, com dignidade (Beauchamp & Childress, 2002).

Para podermos olhar para a autonomia e capacitação prática, é importante compreender qual é o nível sócio-educacional da família cuidadora, pois isso causa interferência no que tange a vulnerabilidade da pessoa com doença rara, seu cuidador e seu família de forma geral. Pois o baixo nível educacional juntamente com a renda familiar – ou falta desta – pode ocasionar inúmeras dificuldades que se relacionarão diretamente com o tratamento e acompanhamento da saúde da família com doença rara. Quando se há esclarecimento sobre a doença – e se pontua que o esclarecimento é até onde o sujeito quer saber sobre a doença, ou o que precisa saber para um tratamento coerente – mudanças podem acontecer, como questões de ansiedade e estresse, que tendem a diminuir, bem como a relação harmônica com uma equipe médica/terapêutica com conhecimento. A bioética de proteção busca olhar, acolher e fortalecer a proteção da qualidade de vida e da saúde do cuidador familiar, preocupando-se com os princípios da responsabilidade e autonomia que o cuidador possui (Guimarães et al., 2009; Schramm, 2003).

Quando se fala sobre doenças raras, fala-se sobre saúde, e quando se fala sobre saúde deve-se olhar para as políticas públicas que devem ser construídas e fortalecidas pela comunidade. Ao observamos as práticas sanitárias é salutar que haja transdisciplinaridade e que ela possa se comunicar entre as diversas ciências, assim sendo, ciências da vida, saúde, humanas e ciências sociais, bem como a biotecnologia. Logo, devem caminhar de mãos dadas, buscando trabalhar em prol da dignidade e esquivando-se do sofrimento evitável, respeitando, portanto, a autonomia do indivíduo e coletivamente, proporcionando bem-estar e qualidade de vida sem discriminação (Schramm, 2003; Schramm, 2017).

Frente o exposto, o objetivo deste artigo é analisar sob o ponto de vista bioético as vulnerabilidades dos cuidadores familiares de pacientes com doenças raras.

MÉTODO

A presente artigo de revisão integrativa tem por objetivo responder à pergunta sobre o cuidado com a saúde mental dos cuidadores familiares de pessoas com doenças raras. As buscas aconteceram na base de dados Bireme.org e Scielo.org, focando-se em textos completos, de língua portuguesa, espanhola e inglesa, publicados desde 2009 a 2019. Textos duplicados, em outra língua que não fosse português, espanhol e inglês foram desconsiderados. Ao total foram analisados 462 artigos, sendo que 53 artigos respondiam inicialmente à pergunta, após análise mais aprofundada que mostrava oito textos incompletos e cinco artigos duplicados, chegou-se ao resultado de 39 artigos que responderam à pergunta inicial. As buscas dos termos nas plataformas aconteceram com o termo “doenças raras” + “vulnerabilidade, relações familiares, empatia, acesso de serviços em saúde, avaliação em saúde, respeito, justiça social, cuidadores, saúde mental, atenção primária” ou procurou-se como “doenças genéticas cuidadores” e ainda como “rare diseases caregivers”. Os textos podem ser analisados no “Quadro 1”, que explicita o título, autor, data de publicação, vulnerabilidades encontradas no discurso do artigo, e um recorte analítico dos principais pontos que o autor destaca no seu texto.

Para as análises das vulnerabilidades utilizou-se as propostas conceituais de Ayres (2006) e Sanches et al. (2018).

RESULTADOS

O “Quadro 1”, explicita a vulnerabilidade programática, vulnerabilidade social, vulnerabilidade individual e vulnerabilidade moral. Mediante tais vulnerabilidades foi possível analisá-las de acordo alguns grupos temáticos analisados, esses grupos estão especificados na discussão deste artigo, e estão divididos em: questões que envolvem profissionais; medicação e outros custos; relação familiar; suporte no tratamento e informação. Também neste quadro é possível observar a variância da publicação dos autores, isto é, se os autores se repetem. No Quadro 1, ainda é possível observar o título dos artigos lidos, seus autores, o ano de publicação, que compõem a revisão integrativa deste estudo e as suas vulnerabilidades.

DOENÇAS RARAS E VULNERABILIDADES

Quadro 1. Artigos selecionados para o estudo, distribuídos por título, autor, ano e periódico.

Nº	TÍTULO	AUTOR (ANO)	PERIÓDICO	TIPO DE VULNERABILIDADE
1	Challenges of caring for a patient with a rare disease--as demonstrated by Cornelia de Lange Syndrome	Wierzba et al. (2015)	Developmental Period Medicine	Programática, social
2	Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas	Luz et al. (2015)	Acta paulista enfermagem	Individual, social, programática
3	Dermatomiosite juvenil papel do médico de família na abordagem de uma doença rara	Loio et al. (2018)	Revista Brasileira Medicina de Família e Comunidade	Programática, individual
4	Aspectos éticos dos testes preditivos em doenças de manifestação tardia	Salles (2010)	Revista Brasileira Saúde Materno-infantil	Programática, social
5	Parent Recommendations for Family Functioning With Prader-Willi Syndrome: A Rare Genetic Cause of Childhood Obesity	Vitale (2015)	Jornal de Enfermagem Pediátrica	Programática, social, individual
6	We've been through it all together': supports for parents with children with rare trisomy conditions	Bruns, & Foerster (2011)	Journal Intellectual Disability Research	Programática, moral, social
7	Adoecimentos raros e o diálogo associativo: Ressignificações para experiências morais	Moreira et al. (2019)	Ciência & Saúde Coletiva	Social, moral, individual
8	Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil	Iriart et al. (2019)	Ciência & Saúde Coletiva	Social, programática
9	Necessidades prioritárias referidas por famílias de pacientes com doenças raras	Luz et al. (2016)	Texto & Contexto Enfermagem	Social, moral, individual
10	Dificuldades no diagnóstico e tratamento de doenças raras de acordo com a percepção de pacientes, familiares e profissionais de saúde	Lopes et al. (2019)	Ciência & Saúde Coletiva	Individual, programática
11	Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração	Aureliano (2018)	Ciência & Saúde Coletiva	Individual, programática, social
12	O Associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras	Barbosa, & Portugal (2018)	Ciência & Saúde Coletiva	Social, programática
13	Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany	Babac et al. (2018)	BMC Health Service Research	Social, programática

Nº	TÍTULO	AUTOR (ANO)	PERIÓDICO	TIPO DE VULNERABILIDADE
14	Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life	Mori et al. (2017)	Orphanet Journal Rare Diseases	Individual, social
15	Perceived Benefits and Factors that Influence the Ability to Establish and Maintain Patient Support Groups in Rare Diseases: A Scoping Review	Delisle et al. (2016)	Patient	Social
16	Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy	Silibello et al. (2016)	Italian Journal Pediatrics	Social, programática
17	Providing family-centred care for rare diseases in maternity services: Parent satisfaction and preferences when dysmelia is identified	Johnson et al. (2015)	Women Birth	Social, programática, individual
18	Avaliação do impacto da fenilcetonúria e seu tratamento na qualidade de vida de pacientes e pais de sete países europeus	Bosch et al. (2015)	Orphanet Journal Rare Diseases	Individual, social, moral
19	Emotional Experiences Among Siblings of Children With Rare Disorders	Haukeland et al. (2015)	Journal Pediatric Psychology	Individual, social, programática
20	"She came out of mum's tummy the wrong way". (Mis)conceptions among siblings of children with rare disorders	Vatne et al. (2015)	The Journal Genetic Counseling	Social, programática, individual
21	Qualidade de vida relacionada à saúde de crianças com diagnóstico raro, satisfação dos pais com a vida e associação entre os dois	Johansen et al. (2013)	Health and Quality of Life Outcomes	Individual, programática, moral e social
22	Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support	Matilda et al. (2013)	Orphanet Journal of Rare Diseases	Programática
23	Desafiando perfis de sintomas de condições limitantes da vida em crianças: uma pesquisa com profissionais e famílias	Malcolm et al. (2012)	Acta Paediatrica	Individual, programática, social
24	Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde	Soares et al. (2016)	Saude & Sociedade	Individual, programática, social
25	The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study	Pelentsov et al. (2016)	Journal Pediatric Nursing	Social, programática
26	Percepções da família da criança com doença crônica frente as relações com profissionais da saúde	Baltor et al. (2013)	Revista da Escola de Enfermagem da USP	Individual, programática, social
27	"It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease	Currie, & Szabo (2019)	Child: Care, Health and Development	Social, programática, individual

DOENÇAS RARAS E VULNERABILIDADES

Nº	TÍTULO	AUTOR (ANO)	PERIÓDICO	TIPO DE VULNERABILIDADE
28	Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals.	Lopes et al. (2018)	Clínicas (São Paulo)	Individual, programática e social
29	Engaging Patients and Caregivers Managing Rare Diseases to Improve the Methods of Clinical Guideline Development: A Research Protocol	Khodyakov et al. (2017)	JMIR Research Protocols	Social, programática
30	Caregivers of patients with frontotemporal lobar degeneration: a review of burden, problems, needs, and interventions	Nunnemann et al. (2012)	International Psychogeriatrics	Individual, programática, social
31	Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde	Franciscatto et al. (2020)	Escola Anna Nery Revista de Enfermagem	Individual, social, programática
32	Teste do pezinho: percepção das gestantes nas orientações no pré-natal	Silva et al. (2017)	Revista Brasileira Saúde Materno-infantil	Individual, social, programática, moral
33	Conhecimento das puérperas sobre o teste do pezinho	Arduini et al. (2017)	Revista paulista de pediatria	Programática, social
34	Decisões reprodutivas e triagem neonatal: a perspectiva de mulheres cuidadoras de crianças com doença falciforme	Guedes (2012)	Ciência & Saúde Coletiva	Programática
35	A concepção de família e religiosidade presente nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas	Martins (2012)	Ciência & Saúde Coletiva	Individual
36	Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber	Leão, & Aguiar (2009)	Jornal de Pediatria	Programática, social
37	Decisões de planejamento familiar para pais de crianças com uma condição genética rara: uma revisão do escopo	Gee, & Piercy (2017)	Sexual & Reproductive HealthCare	Programática
38	It's Interpersonal: Family Relationships, Genetic Risk, and Caregiving	Koehly (2017)	Gerontologist	Individual, social
39	Concerns of South Korean patients and family members affected with genetic conditions: a content analysis of internet website messages	Kang et al. (2010)	The Journal Genetic Counseling	Programática

DISCUSSÃO

Ayres (2006), pontua três tipos de vulnerabilidades, a individual, a social e a programática, estas vulnerabilidades estão sendo analisadas mediante a saúde mental de cuidadores familiares de pessoas com doenças raras, ao qual a vulnerabilidade individual compreende aspectos biológicos, emocionais e cognitivos referentes às relações sociais. A vulnerabilidade social está caracterizada como aspectos culturais, sociais e econômicos que determinam as oportunidades de acesso a bens e serviços. E a vulnerabilidade programática é referida pelos recursos sociais necessários para a proteção do indivíduo a riscos à integridade e ao bem-estar físico, psicológico e social. Logo, essas vulnerabilidades podem combinar-se em seus três elementos, individual, social e programática, pois, irá haver uma variação mediante as experiências de cada pessoa, seu ambiente, seu estilo de vida, sua cultura e a maneira que conseguiram se relacionar com as vulnerabilidades. Outra dimensão da vulnerabilidade é a moral, que diz respeito aos problemas que indivíduos e grupos passam por serem de alguma forma excluídos segundo Sanches et al. (2018).

A seguir, estão compilados os artigos e correlação com as vulnerabilidades, sejam elas: individual, social, programática e moral.

1) Vulnerabilidade Individual: Existem 24 apontamentos que abordam questões de vulnerabilidade individual, estes textos majoritariamente estão relacionados com a relação familiar. Dentro de diversas dimensões que um mesmo artigo busca explicitar, a vulnerabilidade individual aparece em uma média menor que a vulnerabilidade social e programática. Quando é possível relacionar esta vulnerabilidade com a atuação profissional, encontra-se 3 textos (3, 27 e 32) ao observar com um viés da relação familiar, existem 19 textos (2, 5, 7, 9, 10, 11, 14, 17, 18, 19, 20, 21, 23, 24, 26, 31, 32, 35 e 38) que se correlacionam com a presente vulnerabilidade, e 2 textos (28 e 30) apontam para questões de suporte terapêutico. Pode-se observar estas afirmações nos seguintes textos presentes no quadro 1.

2) Vulnerabilidade Social: É possível perceber 39 menções da vulnerabilidade social nos textos, isso acontece, pois, os textos possuem não apenas um subtema, o que faz com que possa ser analisado todos os apontamentos do artigo em sua diversidade de vulnerabilidades. Logo, a vulnerabilidade social possui questões que envolvem os profissionais de saúde (9 artigos englobam essa temática, sendo os artigos 5, 8, 13, 26, 27, 28, 32, 33 e 36); existem 5 textos (1, 12, 14, 15 e 28) que pontuam as questões sociais e o uso da medicação, além de 19 textos (2, 4, 6, 7, 11, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 23, 26, 27, 29, 30, 31, 32 e 38) que pontuam a relação familiar e vulnerabilidade, 6 textos (9, 16, 24, 25, 30 e 38) que englobam o suporte terapêutico com um viés social e um texto que trata da vulnerabilidade social e informação. É possível analisar esses textos no quadro 1.

3) Vulnerabilidade Programática: É possível perceber 44 menções a essa vulnerabilidade nos artigos encontrados nas bases de dados, sendo que os textos em que podemos observar a vulnerabilidade programática possuem conteúdo voltado para questões que envolvem profissionais da saúde (17 textos com essa temática, sendo: 1, 4, 5, 10, 11, 12, 13, 20, 25, 26, 27, 28, 31, 33, 36, 37 e 39), suporte terapêutico (9 textos: 2, 17, 22, 24, 25, 28, 33, 34 e 38), sentimento familiar (16 textos: 3, 6, 8, 16, 19, 20, 21, 23, 24, 26, 27, 28, 30, 31, 32 e 36), custos financeiros (1 texto com essa temática, sendo este o 25) e informação sobre doenças raras (1 texto com essa temática, sendo o texto 29). Pode-se encontrar o conteúdo de Vulnerabilidade Programática no quadro 2.

4) Vulnerabilidade Moral: Existem 6 textos, com 9 menções que relacionam a vulnerabilidade moral com os eixos estabelecidos nos artigos encontrados nas bases de dados aqui já mencionadas. É possível constatar, que essa vulnerabilidade apresenta um menor número de correlações, seriam estas: um artigo sobre a relação profissional (texto 32), um artigo (texto número 9) sobre a medicação e custos econômicos, 6 artigos (6, 7, 9, 18, 21 e 32) sobre a relação familiar e a sua influência na vulnerabilidade moral e um artigo (texto número 6) sobre suporte terapêutico. Estes apontamentos podem ser encontrados no quadro 1.

Um dado interessante diz respeito aos autores que escreveram os artigos mencionados neste estudo, é possível perceber que alguns autores se repetem, isso nos mostra que eles estão constantemente estudando e publicando questões sobre doenças raras. Logo, constatou-se que dos 40 artigos, 13 autores publicaram duas vezes artigos distintos sobre o tema de doenças raras em um apanhado de língua inglesa, portuguesa e espanhola entre os anos de 2009 e 2019, como é possível perceber no “Quadro 1”. Logo, pode-se considerar que o estudo sobre a temática de doenças raras tem um grupo de pessoas relativamente amplo, que não necessariamente publica continuamente sobre esse tema.

A influência que a família exerce na sua relação com a pessoa com doença rara é relevante, pois refere-se a aspectos como o nível social, familiar e econômico, que possuem grande peso na dinâmica do bem-estar da família nuclear (Machado, 2009; Mano, 2005; Pais-Ribeiro, 2007).

A abordagem teórica sistêmica no que tange o olhar da psicologia, afirma que quando uma pessoa adoece a família toda adoece em alguma instância, em algum grau. Isso acontece, mediante as mudanças, em especial, ambientais e emocionais que a família passa como um todo (Soares et al., 2016).

Existem algumas características das famílias com uma doença sem cura: a primeira delas diz respeito ao cuidador, os primeiros cuidadores do doente crônico são os familiares. Existem quatro características comuns às famílias que têm no seu meio pessoas com doenças raras: a) a doença tem a tendência de dominar a vida familiar, b) o desenvolvimento de relações mais acentuadas entre a pessoa e a família, c) a capacidade de adaptação da família ao exterior diminui, d) as famílias com doentes tendem a isolar-se ou sua rede de contatos é restrita (Alves et al., 2007; Cardoso et al., 2012).

Outro aspecto a ser considerado é o papel ocupado culturalmente pelas mulheres na dinâmica familiar, normalmente associado ao cuidado. Diante do adoecimento quem assume esta posição normalmente é a mãe. A sobrecarga pode afetar não apenas o lado profissional, mas também os relacionamentos sociais da cuidadora, acabando por negligenciar suas próprias necessidades. Mas, isso não isenta os sofrimentos por não ter momentos para si, ou para os demais membros da família, o que pode acarretar a sintomas depressivos, por exemplo (Faria, 2008; Lopes et al., 2018; Oliveira et al., 2016).

A busca por acompanhamento psicológico por parte dos cuidadores de pessoas com doenças raras é importante, para melhor lidar com sentimento de frustração, vergonha, culpa e tristeza. Uma rede de apoio é extremamente importante para ajudar os pais, e em especial a mãe a lidar com as dificuldades que surgem dia após dia (Lopes et al., 2018).

É salutar discutir sobre doenças raras, e a amplitude que esta temática pode alcançar. Quando se relata sobre pessoas com doenças raras que perdem habilidades ou capacidades fala-se sobre um luto, tanto familiar quanto da pessoa que possui doença rara. Existe um luto da saúde, que pode passar pelo processo de negação, raiva, barganha, depressão e aceitação.

A família, neste último caso, por mais que não queira, nasce cuidadora, quando nasce alguém que demanda ajuda, e uma ajuda que muitas vezes tem um diagnóstico longínquo, o que traz sofrimento e possíveis doenças psicológicas, como a ansiedade, por exemplo. Adultos e idosos necessitam que toda a família se adapte junto. Não é uma escolha de quem está doente. Existe uma escolha que pode ser feita, é essa é do cuidador familiar que normalmente escolhe cuidar. Pode-se dizer que este cuidador não vê outra solução ou esta é a escolha mais óbvia, ou amorosa, seja ele escolhido pela família para esse papel, ou seja uma escolha própria, existe uma escolha, essa pessoa escolher cuidar. Todos merecem acolhimento e cuidado, merecem uma vida digna e que possam vive-la da maneira mais plena possível. O que a bioética e a psicologia podem fazer a respeito desta temática? Podem olhar as vulnerabilidades, entender as dores e alegrias e frente elas, desenvolver uma resolução de conflitos que se mostram no resultado e discussão deste estudo. Em suma, a jornada terapêutica é um caminho que familiares de pessoas com doenças raras e as próprias passarão, pois, se uma pessoa está doente toda a sua família está doente e necessitam de cuidados.

REFERÊNCIAS

- Alves, L. C., Maria, B. C. Q. L., Carvalho, E. L. V. M. S., Vasconcelos, A. G. G., Fonseca, T. C. O., & Laurenti, M. L. L. R. (2007). A influência das doenças crônicas na capacidade funcional dos idosos do Município de São Paulo, Brasil. *Cadernos de Saúde Pública*, 23(8), 1924-1930. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v23n8/19.pdf>.
- Arduini, G. A. O., Balarin, M. A. S., Silva-Grecco, R. L., & Marqui, A. B. T. (2017) Conhecimento das puérperas sobre o teste do pezinho. *Revista Paulista de Pediatria*, 35(2), 51-157. <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2017;35;2;00010>.
- Aureliano, W. A. (2018). Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*, 23(2), 369-379. <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>.
- Ayres, J., Calazans, G., Saletti, F. H. C., & França, Jr. I. (2006). Risco, vulnerabilidade e práticas de prevenção e promoção da saúde. In G. Campos, M. C. S. Minayo, M. Akerman, M. Drumond, & Y. M. Carvalho (org). *Tratado de Saúde Coletiva* (pp. 375-417). Editora Fiocruz
- Babac, A., Frank, M., Pauer, F., Litzkendorf, S., Rosenfeldt, D., Lührs, V., Biehl, L., Hartz, T., Storf, H., Shauer, F., Wagner, T. O. F., & GrafVon der Schulenburg, J. M. (2018) Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany. *BMC Health Service Research*, 18(1), 99. <https://doi.org/10.1186/s12913-018-2872-9>.
- Baltor, M. R. R., Matos, A. P. K., Wernet, M., Ferreira, N. M. L. A., & Dupas, G. (2013) Percepções da família da criança com doença crônica frente às relações com profissionais da saúde. *Revista da Escola de enfermagem USP*, 47(4), 808-814. <https://doi.org/10.1590/S0080-623420130000400006>.
- Barbosa, R. L., & Portugal, S. (2018). O Associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*, 23(2), 417-430. <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.24032017>
- Barchifontaine, Christian P. e Zoboli, Elma L. C. P. (2007). Bioética, vulnerabilidade e saúde. Aparecida, SP: Ideias & Letras: Centro Universitário São Camilo.
- Beauchamp, T. L., & Childress, J. F. (2002). Princípios de Ética Biomédica. (4 ed.) Edições Loyola.
- Belmont Report, (1978). *Tradução UFRGS*. Disponível em: <https://www.ufrgs.br/bioetica/belmont.htm>.
- Bosch, A. M., Burlina, A., Cunningham, A., Bettiol, E., Moreau-Stucker, F., Koledova, E., & Regnault, A. (2015). Assessment of the impact of phenylketonuria and its treatment on quality of life of patients and parents from seven European countries. *Orphanet Journal of Rare Disease*. 10(80), 1-14. <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0294-x>
- Brasil (2014). Doenças raras: Brasil avança na assistência e tratamento de pacientes. Notícia da agencia de saúde. Disponível em: <https://antigo.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/46457-sus-avanca-no-tratamento-de-doencas-raras#:~:text=No%20Brasil%20milh%C3%B5es%20de,esclerose%20m%C3%BAltipla%20e%20oen%C3%A7a%20falciforme>. Acesso em dez 2019.
- Brasil, (2014). Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html Acesso dez. 2019
- Brasil. Ministério da Saúde. (2012). Secretaria de atenção à saúde departamento de atenção básica coordenação-geral de atenção domiciliar Caderno de Atenção Domiciliar, v.1.

- Bruns, D., & Foerster, K. (2011). We've been through it all together': supports for parents with children with rare trisomy conditions. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(4), 361-9. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01381.x>
- Cardoso, L., Galera, S. A. F., & Vieira, M. V. (2012). O cuidador e a sobrecarga do cuidado à saúde de pacientes egressos de internação psiquiátrica. *Acta Paulista de Enfermagem, São Paulo*, 25(4), 517-523. <https://doi.org/10.1590/S0103-21002012000400006>
- Cardoso, J. V. (2018). Medicamentos órfãos no Sul global: Biossociabilidade, regulação e judicialização da vida. Dissertação (Mestrado), Universidade de São Paulo. Disponível em: <https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/8/8161/tde-03122019-172402/publico/2019Joa%20o%20Vi%20rCardosoVCorr.pdf>. Acesso em dez. 2019.
- Carvalho, R. T., Rocha, D. G. (2013). Programa de Aquisição de Alimentos: a lente bioética na segurança alimentar. *Rev. bioét. (Impr.)*; 21 (2): 278-90 Artigos de pesquisa. Disponível em: https://www.scielo.br/j/bioet/a/VqYjDCQCwCmBJW8YmSKqX3_d/?lang=pt&format=pdf Acesso em jan. 2020.
- Currie, G., & Szabo, J. (2019) "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child Care Health and Development*. 45, 96-103. <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Delisle, V. C., Gumuchian, S. T., Rice, D. B., Levis, A. W., Kloda, L. A., Körner, A., & Thombs, B. D. (2017). Perceived benefits and factors that influence the ability to establish and maintain patient support groups in rare diseases: A scoping review. *Patient*, 10(3), 283-293. <https://doi.org/10.1007/s40271-016-0213-9>
- Dias, A. M., Cunha, M., Santos, A. M. M., Neves, A. P. G., Pinto, A. F. C., Silva, A. S. A., & Castro S. A. (2011). Adesão ao regime terapêutico na doença crônica: revisão da literatura. *Millenium*, 40, 201-219.
- Eurodis(2005). Rare diseases europeu. Política de Doenças Raras. Disponível em <https://www.eurordis.org/eu-rare-disease-policy>.
- European Journal of Human Genetics (2019) ISSN 1476-5438 (online) ISSN 1018-4813.
- Faria, H. T. G. (2008). *Fatores relacionados à adesão do paciente diabético à terapêutica medicamentosa*. (Dissertação de Mestrado não publicada. Universidade de São Paulo. Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto).
- Fortes, P. A. C. (2011). A bioética em um mundo em transformação. *Revista Bioética*, 19(2), 319-327.
- Franciscatto, L. H. G., Silva, M. R. S., Santos, A. M., Oliveira-Netto, A. M., & Salvador, K. (2020). Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde. *Escola Anna Nery*, 24(1), e20190128. <https://doi.org/10.1590/2177-9465-ean-2019-0128>.
- Gee, M., & Piercy H. (2018). Family planning decisions for parents of children with a rare genetic condition: a scope review. *Sexual & Reproductive Healthcare*, 14,1-6. <https://doi.org/10.1016/j.srhc.2017.08.001>.
- Guedes, C. (2012). Decisões reprodutivas e triagem neonatal: a perspectiva de mulheres cuidadoras de crianças com doença falciforme. *Ciência & Saúde Coletiva*, 17(9), 2367-2376. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232012000900017>
- Guimarães T.M.R., Miranda, W.L., & Tavares M.M.F. (2009). O cotidiano das famílias de crianças e adolescentes portadores de anemia falciforme. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, 31(1), 9-14. <https://doi.org/10.1590/S1516-84842009005000002>.
- Haukeland, Y. B., Fjermestad, K. W., Mossige, S., & Vatne, T. M. (2015). Emotional experiences among siblings of children with rare disorders. *Journal of Pediatrics Psychology*, 40(7), 712-720. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsv022>

- Iriart, J. A. B., Nucci, M. F., Muniz, T. P., Viana, G. B., Aureliano, W. A., & Gibbon, S. (2019). Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, 24(10), 3637-3650. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>.
- Johansen, H., Dammann, B., Andresen, I. L., & Fagerland, M. W. (2013). Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parent's satisfaction with life and the association between the two. *Health Qual Life Outcomes*, 11, 152. Disponível em: <http://www.hqlo.com/content/11/1/152>.
- Johnson, J., Adams-Spink, G., Arndt, T., Wijeratne, D., Heyhoe, J., & Taylor, P. (2016). Providing family-centred care for rare diseases in maternity services: Parent satisfaction and preferences when dysmelia is identified. *Women Birth*, 29(6), e99-e104. <https://doi.org/10.1016/j.wombi.2016.04.007>.
- Kang, H., McCarthy, V. P., & Leroy, B.S. (2010). Concerns of South Korean patients and family members affected with genetic conditions: a content analysis of internet website messages. *Journal of Genetic Counseling*, 19(3), 280-95. <https://doi.org/10.1007/s10897-009-9277-1>.
- Khodyakov, D., Kinnett, K., Grant, S., Lucas, A., Martin, A., Denger, B., Peay, H., Coulter, I., & Fink, A. (2017). Engaging patients and caregivers managing rare diseases to improve the methods of clinical guideline development: A research protocol. *JMIR Research Protocols*, 6(4), e57. <https://doi.org/10.2196/resprot.6902>.
- Koehly, L. M. (2017). It's interpersonal: Family relationships, genetic risk, and caregiving. *Gerontologist*, 57(1), 32-39. <https://doi.org/10.1093/geront/gnw103>.
- Kublre-Ross, E. (2009). Sobre a Morte e o Morrer. 9ª Ed. (Cód: 2617261) Wmf Martins Fontes.
- Leão, L. L., & Aguiar, M. J. B. (2008). Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. *Jornal de Pediatria*, 84(4), S80-S90. <https://doi.org/10.2223/JPED.1790>
- Loio, M., Salgueiro, A., & Cruz, H. (2018). Dermatômiosite juvenil – papel do médico de família na abordagem de uma doença rara. *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*, 12(39), 1-8. [https://doi.org/10.5712/rbmfc12\(39\)1418](https://doi.org/10.5712/rbmfc12(39)1418).
- Lopes, M. T., Koch, V. H., Sarrubbi-Junior, V. Gallo, P. R., & Carneiro-Sampaio, M. (2018). Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics*, 73, e68. <https://doi.org/10.6061/clinics/2018/e68>.
- Luz, G. S., Silva, M. R. S., & DeMontigny, F. (2016). Necessidades prioritárias referidas por famílias de pacientes com doenças raras. *Texto Contexto Enfermagem*, 25(4), e0590015. <https://doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>
- Luz, S. G., Silva, M. R. S., & DeMontigny, F. (2015). Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, 28(5), 395-400. <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>
- Machado, M. M. P. (2009). *Adesão o Regime Terapêutico: Representações das Pessoas com IRC sobre o contributo dos Enfermeiros*. (Tese de Mestrado em Educação na Especialidade de Educação para a Saúde - Instituto de Educação e Psicologia). Disponível em: <http://revistas.rcaap.pt/millennium/article/view/8228/5843>.
- Malcolm, C., Forbat L., Anderson, G., Gibson, F., & Hain, R (2012). Challenging symptoms in children with rare life-limiting conditions: findings from a prospective diary and interview study with families. *Acta Paediatrica*, 101(9), 985-92. <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2012.02680.x>.
- Mano, G. P. (2005). Avaliação de pacientes hipertensos acompanhados pelo Programa Saúde da Família em um Centro de Saúde Escola. *Acta Paulista de Enfermagem*, 18(3), 269-175. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/ape/v18n3/a07v18n3.pdf>

- Martins, A. J., Cardoso, M. H. A., Júnior, J. C. L., & Moreira, M. C. N. (2012). A concepção de família e religiosidade presente nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas. *Ciência & Saúde Coletiva*, 17(2), 545-553. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232012000200027>.
- Matilda, A., Junior, E. E., & Zurynski, Y. A (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(22), 1-9. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>.
- McGoldrick, M. (2003). *Novas abordagens da terapia familiar: raça, cultura e gênero na prática clínica*. Roca.
- Moreira, M. C. N., Nascimento, M. A. F., Campos, D. S., Albernaz, L., Costa, A. C. C., Barros, L. B. P., Horovitz, D. D. G., Martins, A. J., Oliveira, N. V., & Pinto, M. (2019). Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais. *Ciência & Saúde Coletiva*, 24(10), 3673-3682. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.11822019>
- Mori, Y., Downs, J., Wong, K., Anderson, B., Epstein, A., & Leonard, H. (2017). Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(16), 1-15. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0563-3>
- Nunnemann, S., Kurz, A., Leucht, S., & Diehl-Schmid, J. (2012). Caregivers of patients with frontotemporal lobar degeneration: a review of burden, problems, needs, and interventions. *International Psychogeriatrics*, 24(9), 1368-86. <https://doi.org/10.1017/S104161021200035X>.
- Oliveira, A. P. B., Schimidt, B. D., Santos, C. J., Amatees, T. M., Cavallet, L. H. R., & Michel, R. B. (2016). Qualidade de vida de pacientes em hemodiálise e sua relação com mortalidade, hospitalizações e má adesão ao tratamento. *Brazilian Journal Nephrology*, 38(4), 411-420. <https://doi.org/10.5935/0101-2800.20160066>.
- Organização Mundial da Saúde (2018). Determinantes Sociais e Riscos para a Saúde, Doenças Crônicas Não Transmissíveis e Saúde Mental. Disponível em: https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=5774:os-lanca-iniciativa-de-controle-do-uso-nocivo-de-alcool-para-prevenir-e-reduzir-mortes-e-incapacidades&Itemid=839. Acesso em 10 mai 2019.
- Pais-Ribeiro, J. L. (2007). *Introdução à Psicologia da Saúde*. (2ª ed.). Quarteto.
- Pelentsov, L. J., Andrea L., Fielder, T. A. L., & Adrian J. Esterman. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: A qualitative descriptive study. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(3), e207-18. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.10.022>.
- Salles, A. A. (2010). Aspectos éticos dos testes preditivos em doenças de manifestação tardia. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, 10(2), S271-S277. <https://doi.org/10.1590/S1519-38292010000600003>.
- Sanches, M. A. (2004). *Bioética ciência e transcendência*. Loyola.
- Sanches, M. A., Mannes, M., & Cunha, T., R. (2018). Vulnerabilidade moral: leitura das exclusões no contexto da bioética. *Revista de Bioética*, 26(1), 39-46. <https://doi.org/10.1590/1983-80422018261224>.
- Schramm F. R. (2003). A bioética da proteção em saúde pública. In: Fortes, P. A. C., & Zoboli, E. L. C. P. (org). *Bioética e saúde pública* (pp.71-84). Loyola.
- Schramm, F. R. (2017). A bioética de proteção: uma ferramenta para a avaliação das práticas sanitárias? *Ciência & Saúde coletiva*, 22(5), 1531-1538. <https://doi.org/10.1590/1413-81232017225.04532017>.

- Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., Ridamonti, S., de Stefano, S., & Lalatta, F. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Italian Journal of Pediatrics*, 42(1), 76. <https://doi.org/10.1186/s13052-016-0285-0>.
- Silva, M. P. C., Contim, D., Ferreira, L. A., & Marqui, A. B. T. (2017). Teste do pezinho: percepção das gestantes nas orientações no pré-natal. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, 17(2), 299-305. <https://doi.org/10.1590/1806-93042017000200005>
- Soares, J. L., Araújo, L. F. S., & Bellato, R. (2016). Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saude & Sociedade*, 25(4), 1017-1030. <http://dx.doi.org/10.1590/s0104-12902016162301>.
- UNESCO. Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (2005). Tradução e revisão final sob a responsabilidade da Cátedra UNESCO de Bioética da Universidade de Brasília (UnB) e da Sociedade Brasileira de Bioética (SBB). Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvsm/publicacoes/declaracao_univ_bioetica_dir_hum.pdf
- Vatne, T. M., Helmen, I. O., Bahr, D., Kanavin, O., & Nyhus, L. (2015). "She came out of mum's tummy the wrong way". (Mis)conceptions among siblings of children with rare disorders. *Journal of Genetic Counseling*, 24(2), 247-58. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9757-9>.
- Vitale, S. A. (2015). Parent recommendations for family functioning with prader-willi syndrome: A rare genetic cause of childhood obesity. *Jornal de Enfermagem Pediátrica*, 31(1), 47-54. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.11.001>.
- Wierzba, J., Mazurkiewicz-Będzzińska, H., Jablonska-Brudło, J., Potaż, P., & Banach, P. (2015). Challenges of caring for a patient with a rare disease: as demonstrated by Cornelia de Lange Syndrome. *Developmental Period Medicine*, 19(4), 511-515.