

UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS – UNIEVANGÉLICA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM PSICOLOGIA

ANA LUIZA GOMES SOUZA
ANA LUIZA SILVA MORAIS

IMPACTO PSICOLÓGICO DE DOENÇAS RARAS NA DINÂMICA
SOCIOFAMILIAR

ANÁPOLIS

2025

ANA LUIZA GOMES SOUZA

ANA LUIZA SILVA MORAIS

**IMPACTO PSICOLÓGICO DE DOENÇAS RARAS NA DINÂMICA
SOCIOFAMILIAR**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
ao Curso de Bacharelado em Psicologia na
Universidade Evangélica de Goiás –
UniEVANGÉLICA, como requisito parcial à
obtenção do título de graduação em Psicologia.

Orientador (a): Prof. Me. Jessica Batista
Araujo

ANÁPOLIS

2025

ANA LUIZA GOMES SOUZA

ANA LUIZA SILVA MORAIS

**IMPACTO PSICOLÓGICO DE DOENÇAS RARAS NA DINÂMICA
SOCIOFAMILIAR**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado
ao Curso de Bacharelado em Psicologia na
Universidade Evangélica de Goiás –
UniEVANGÉLICA, como requisito parcial à
obtenção do título de graduação em Psicologia

Orientador (a): Prof. Me. Jéssica Batista
Araújo

Banca Examinadora

Prof. Me. Jéssica Batista Araújo
Professora-orientadora - Presidente da Banca
Centro Universitário de Anápolis - UniEvangélica

Prof. Me. André Alvares Usevicius
Professor-Convidado
Centro Universitário de Anápolis - UniEvangélica

Anápolis, 04 de dezembro de 2025

Dedicamos este trabalho às famílias que
convivem com doenças raras, pela força e
sensibilidade que inspiram este estudo

AGRADECIMENTOS

Ana Luíza Gomes:

Agradeço primeiramente a Deus, por iluminar meus caminhos e me sustentar em cada fase dessa jornada.

À minha família, deixo minha gratidão por todo amor, apoio e compreensão durante esse processo tão intenso. Foram vocês que me mostraram que nunca estou sozinha.

Ao meu namorado, Suleman, agradeço pela presença constante, pelas palavras de incentivo e pela calma que me devolveu o fôlego quando eu achei que não ia conseguir. Obrigada por acreditar em mim todos os dias.

À minha dupla, Ana Luiza Moraes que aceitou trilhar esse caminho novo e que foi um suporte nos dias nublados.

À nossa professora e orientadora Jessica por todo suporte e por ter aceitado nosso convite, e por ter nos apresentado o caminho da cartografia.

Agradeço à APAE e ao Ambulatório de Doenças Raras pela vivência cuidadosa e humana que tanto enriqueceu minha formação.

Cada página deste trabalho carrega um pouco de tudo que recebi de vocês.

Meu carinho e gratidão eternos.

Ana Luiza Moraes:

Agradeço a Deus por me sustentar em cada etapa deste caminho.

Aos meus professores e nossa orientadora Jessica, pela orientação e por acreditar no nosso potencial.

À minha família, obrigada por todo amor, carinho e compreensão.

À minha dupla, Ana Luiza Gomes, que tornou essa jornada mais leve e significativa, minha admiração e gratidão.

A todos, minha profunda gratidão.

Escreve-se sempre para dar a vida, para
liberar a vida aí onde ela está aprisionada,
para traçar linhas de fuga.
(Gilles Deleuze)

RESUMO

Este trabalho busca compreender como as doenças raras impactam a vida emocional e as relações dentro das famílias. Mais do que um diagnóstico médico, essas condições trazem consigo desafios que atravessam o cotidiano, exigindo adaptações constantes, reorganizações afetivas e novas formas de cuidado. Por afetarem poucas pessoas e serem conhecidas, as doenças raras costumam gerar incertezas, sobrecarga emocional e sentimentos de medo ou impotência entre familiares e cuidadores. A pesquisa tem abordagem qualitativa e caráter exploratório, sendo desenvolvida a partir de uma revisão bibliográfica e uma análise netnográfica de relatos compartilhados em espaços virtuais. A cartografia, inspirada em Deleuze e Guattari, orienta a análise, acompanhando os movimentos, afetos e transformações que emergem dessas vivências. Ao dar visibilidade às experiências das famílias, este estudo pretende ampliar o olhar sobre o que significa conviver com uma doença rara, ressaltando a importância do acolhimento, da escuta sensível e das redes de apoio. Espera-se, assim, contribuir para uma compreensão mais empática e humana por parte dos profissionais e da sociedade diante das singularidades que essas famílias vivenciam.

Palavras-Chave: doenças raras; impacto familiar; impacto psicológico.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	9
2. O DESENVOLVER DAS LINHAS: DESAFIANDO O CONCEITO NO TECIDO HISTÓRICO	13
2.1. O percurso do diagnóstico	15
2.2. O tempo de espera e a incerteza do diagnóstico.	16
2.3. Reações emocionais dos familiares ao diagnóstico.	17
2.4. O diagnóstico como marco temporal	18
3. POLÍTICAS PÚBLICAS VOLTADAS ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	19
3.1. Dificuldades de acesso aos centros especializados em doenças raras	20
3.2. Percepção da família sobre o suporte institucional: acolhimento, informação e orientação	21
3.3. Desafios no uso de benefícios sociais e programas governamentais	22
4. LUTO PELO FILHO IDEALIZADO	23
4.1. A construção do filho imaginário	23
4.2. O rompimento com o ideal	24
4.3. Reconstrução das expectativas e cuidado singular	25
5. O CUIDADO MATERNO SOBRECARRREGADO EM DOENÇAS RARAS	26
5.1. Sobrecarga física e emocional no cuidado materno	26
5.2. Dinâmica conjugal e familiar: desigualdade na divisão de tarefas	27
5.3. Cartografia do cuidado materno: linhas de força e linhas de fuga	28
6. CONCLUSÃO	29
REFERÊNCIAS	30

1. INTRODUÇÃO

A pesquisa que se segue é uma cartografia, uma pesquisa-processo que percorre territórios existenciais que se formam quando o diagnóstico de uma doença rara atravessa uma família. Seguindo as pistas deixadas por Deleuze e Guattari (1995) e compreendendo que o método não precede o percurso, mas se faz no caminhar, a jornada-acontecimento das pesquisadoras se inicia na tentativa de compreender como as doenças raras impactam as famílias, especialmente quando o diagnóstico recai sobre condições pouco conhecidas, sobre as quais mesmos médicos especializados podem ter dificuldade em explicar.

No entanto, ao longo do estudo, nas dobras do encontro (Kastrup; Escóssia, 2015), afetações fizeram surgir diversos outros questionamentos: como essas famílias chegam ao médico especialista? Como acessam tratamento? Há instituições capazes de oferecer o suporte necessário? Porém, o que mais ecoou foi: quem acolhe essas famílias diante de uma condição que pode não ter solução?

As doenças raras (DRS) são consideradas um conjunto diverso de condições médicas que afetam um número menor de pessoas quando comparadas com doenças mais comuns. A Portaria GM/MS n 199 (Brasil, 2014) define doenças raras como aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. Essa regulamentação, no entanto, varia conforme a região, na União Europeia, por exemplo, considera-se rara a doença que afeta menos de 1 em cada 2.000 habitantes (Rare Diseases Europe 2012). Estima-se que existam cerca de 6.000 a 8.000 doenças raras e cerca de 300 milhões de pessoas no mundo todo possuem alguma doença rara, assim se configura numa preocupação para a saúde pública (Mund M et al. 2023)

Elas são comumente caracterizadas com uma ampla e diversificada sintomatologia, o Eurordis caracteriza que cerca de 80% das doenças raras são de origem genética, tendo a restante como imunológica, ambiental, infecciosa dentre outras. São doenças descritas como crônicas, degenerativas, progressivas, incapacitantes e com alto risco de morte, 95% não têm um tratamento específico (Lopes Júnior et al. 2022). Alguns sintomas comuns podem se sobrepor as doenças raras, o que pode dificultar o diagnóstico, assim atrasando o acesso a cuidados que são necessários, e isso impacta a vida diária devido a se tratar de doenças de natureza evolutiva. Se trata de em muitos casos, doenças que tem opções limitadas de tratamento, assim se destacando a urgente necessidade de pesquisa e apoio contínuo para esses pacientes e famílias afetadas Eurordis (1997).

Ao refletirmos sobre como compreender o impacto das doenças raras nas famílias, percebemos que não bastava descrever dados ou sintomas; era necessário acompanhar

percursos, afetos e movimentos que se desenham no cotidiano. Assim como os mapas, somos feitos de linhas, assim afirmam Deleuze e Guattari (1996), que podem ser de escrita, de percurso ou de vida. Há linhas que nos são impostas e há outras que inventamos, e elas se entrecruzam de forma rizomática. Cada sujeito, portanto, pode desenhar seu próprio mapa, singular e em movimento (Silva & Nobre, 2024). Por isso, ao pensar em como pesquisar os trajetos vividos por essas famílias, pensamos que não poderíamos nos prender a padrões fixos ou “caminho certo”, mas permitir que o percurso seja construído na relação com o campo e com as experiências que emergem dele.

Deleuze e Guattari em seu livro *Mil Platôs* (1995) dizem que escrever nada tem a ver com significar, mas com agrimensar, cartografar, mesmo que sejam regiões ainda por vir (p.11). Podemos pensar que a escrita se trata de uma criação, um traçado de linhas e de caminhos. As doenças raras por sua natureza escapam das certezas médicas e sociais, muitas vezes não há diagnóstico rápido, e nem tratamentos definidos, as famílias e profissionais precisam criar mapas próprios para entender e lidar com o desconhecido. Nesse sentido, o impacto das doenças raras nas famílias ultrapassa o sofrimento e o adoecimento psíquico, constituindo-se como uma cartografia do cotidiano um exercício de traçar caminhos singulares em meio ao desconhecido.

O impacto das doenças raras na dinâmica familiar é múltiplo e profundo. No âmbito emocional, surgem sentimentos de angústia, estresse, ansiedade e desespero, que são motivados pela incerteza do que vem a frente e a aflição acerca da doença e de seu futuro (Souza, Mikami & Schwamabach, 2025). No aspecto social, a mudança de rotina, o isolamento e as dificuldades de encontrar locais para o atendimento dos seus filhos podem fragilizar relações familiares e sociais (Salvador et al., 2015). Quando falamos do contexto econômico, algumas famílias enfrentam custos elevados com tratamentos, terapias e deslocamentos, às vezes vindo acompanhado de redução de renda pois alguém assume o cuidado contínuo desse paciente e assim precisa abandonar o emprego (Nóbrega et al., 2012).

Usando trajetórias de vida, pode se dizer que a cartografia é uma forma de invenção: ela acontece ao mesmo tempo em que se caminha. Fazer cartografia é como desenhar um mapa, enquanto se percorre o território, não há um trajeto previamente dado, mas existe um percurso e ele se constrói na medida em que é vivido. Deleuze e Guattari (1996) descrevem o mapa como algo aberto, desmontável e reversível, pode ser conectado em qualquer de seus pontos.

A cartografia reconhece que estamos constantemente em processos, em obra, como afirma Kastrup (2009). Acompanhar os processos exige presença, atenção e sensibilidade sem recorrer a soluções prontas ou invariantes. É um aprendizado contínuo que surge da experiência

de se imergir no fluxo do que se pesquisa, e não de se isolar do objeto de estudo. Um contra método (Romagnoli, 2009), pode-se dizer, à medida que recusa rigidez de métodos científicos tradicionais que recortam o real para caber em suas categorias fixas. É um modo ético-estético-político de pesquisar, que recusa a neutralidade e a distância como ilusão de objetividade.

No contexto das doenças raras, a ideia de compreender o percurso do diagnóstico, é antes de tudo, acompanhar os passos das famílias, sentir as esperas e incertezas, mas também as esperanças. Quando se tem uma nova descoberta, uma linha se prolonga e é necessário achar novos percursos. Podemos pensar que em se tratando das doenças raras essas "novas descobertas" ocorrem muita das vezes no momento do diagnóstico que inaugura um percurso marcado pela incerteza, pela busca de informação e pela reorganização da vida familiar.

Apesar da relevância crescente dos estudos em doenças raras, durante o desenvolvimento deste trabalho constatou-se uma escassez de produções científicas que abordem, de uma forma específica e aprofundada, os impactos psicológicos sobre o tema de condições na dinâmica sociofamiliar. A maioria das pesquisas existentes se concentra em aspectos biomédicos, deixando em segundo plano as dimensões emocionais e sociais envolvidas. Essa lacuna na literatura reforça a importância deste estudo, que tem o desejo de contribuir para uma compreensão ampla e integrada dos desafios que são enfrentados por indivíduos e famílias que convivem com doenças raras.

Assim, considerando a natureza complexa e processual as experiências vividas por famílias de pessoas com doenças raras, a cartografia mostrou-se um método potente para acompanhar tais trajetórias. A cartografia é um método de pesquisa-intervenção proposto por Deleuze e Guattari (1997) e surge como princípio do rizoma. No rizoma existem princípios como conexões, heterogeneidades e multiplicidades. O rizoma pode ser entendido por não ter uma parte central, e sim várias linhas cruzadas, diversos centros que são móveis e funciona por proximidade e não por decalques como explicam Scherer e Grisci (2022).

Resultado desse percurso, esse trabalho se empenha em materializar em palavras o diagrama tecido a partir do desnivelamento das linhas rizomáticas, cujo objetivo foi analisar os impactos e as dificuldades enfrentadas pelos familiares de pacientes com doenças raras, e as experiências desses familiares. Para isso, explorou-se territórios acadêmicos como artigos, livros, revistas e sites especializados e territórios online das redes sociais. Para esse segundo campo, além da revisão bibliográfica, incorporou-se a netnografia como método complementar permitindo a análise de conteúdos e interações presentes em redes sociais, como Instagram, Youtube e Facebook. A articulação entre a cartografia e a netnografia amplia o alcance da pesquisa, permitindo acompanhar processos que se manifestam tanto nas vivências e interações

virtuais. Nessa mesma direção, o conceito de flâneur inspira uma postura de observação atenta e sensível.

Trazendo o conceito de flâneur, desenvolvido por Baudelaire e analisado por Benjamin, inspira a abordagem deste estudo de acompanhar em relatos feito por documentários, blogs o cotidiano das famílias de pacientes com doenças raras. Assim como o flâneur percorre a cidade observando seus detalhes e nuances, o pesquisador acompanha as trajetórias familiares com atenção sensível, sem impor caminhos fixos, assim permitindo mapear experiências, desafios e estratégias de enfrentamento de maneiras singulares. (Benjamin, 1994)

Ao longo do processo de pesquisa, tivemos vários encontros com dúvidas em como prosseguir em algo que é novo e pouco explorado. A cartografia se apresentou como um caminho possível para acompanhar o processo de construção da pesquisa, acompanhando os movimentos que foram surgindo. Dentro dessa perspectiva, o diário de campo atua como um dispositivo fundamental, pois permite registrar os afetos, percepções e deslocamentos vivenciados pelo pesquisador. Como destacam Kastrup, Passos e Escóssia (2015), ele integra o próprio método cartográfico, acompanhando o percurso e tornando visíveis os efeitos do encontro com o campo. Esses registros contribuíram para uma compreensão mais sensível das dimensões psicológicas e sociais que envolvem a vivência de familiares diante das doenças.

1. O DESENNOLAR DAS LINHAS: DESAFIANDO O CONCEITO NO TECIDO HISTÓRICO

Para compreender o conceito de "doenças raras e seus impactos", é necessário reconstruir historicamente como essa categoria foi se instituindo no campo médico e nas políticas de saúde. Embora relatos de enfermidades incomuns existam desde a antiguidade, com médicos e filósofos descrevendo sobre males extraordinários ou de baixa frequência, a raridade só começou a adquirir contornos mais sólidos quando, entre os séculos XVIII e XIX, a medicina anatômico-clínica passou a registrar e sistematizar casos isolados em tratados periódicos especializados. Nessa fase, o interesse estava voltado ao valor científico desses relatos singulares para a prática clínica e a consolidação do saber médico (Sanchez e Morgado, 2022).

Durante o período colonial, as doenças eram amplamente interpretadas como castigo ou provação, e eram fortemente ligadas a crenças e práticas religiosas, tendo como o principal modelo de saúde o curandeirismo (FAPESP, 2013). Essa forma de cuidado, apesar de

marginalizada pela medicina europeia oficial, representava uma linha de poder alternativa, onde saberes populares resistiam e se adaptavam às imposições coloniais.

O cenário muda de forma significativa no século XX, quando os avanços da genética, da biologia molecular e da epidemiologia tornam possível identificar alterações específicas e delimitar condições de baixa prevalência, assim ampliando o número de doenças reconhecidas como raras. Nesse mesmo período emerge um impasse econômico para a indústria farmacêutica, investir em terapias para enfermidades de baixa incidência não era vantajoso, pois o custo de pesquisa dificilmente seria compensado por um mercado restrito. Isso trazia como resultados uma escassez de tratamentos, assim trouxe a denominação de muitos desses males como doenças órfãs.

Este nome surge como consequência de uma polêmica que envolve uma publicação, nos Estados Unidos, da Emenda Kefauver-Harris ou Emenda da Eficácia dos Medicamentos. Em 1962, essa emenda alterava a Lei Federal de Alimentos, Medicamentos e Cosméticos (Federal Food, Drug and Cosmetic Act). Houve essa reação devido à tragédia da talidomida, substância que provocou defeitos congênitos em milhares de crianças, a emenda obrigou os fabricantes de medicamentos a oferecerem prova de eficácia e segurança de seus produtos através de testes clínicos (Cordovil, 2015). Esse processo culmina, em esfera internacional na década de 1980, com a promulgação do ORPHAN DRUG ACT (EUA, 1983) marco que inaugura uma agenda política voltada ao estímulo de pesquisas e desenvolvimento de fármacos destinados a condições de pequena incidência, algo que até então era desconsiderado pela lógica de mercado. A partir disso, outras regiões, como a União Europeia e o Japão, passam a adotar políticas semelhantes, consolidando as doenças raras como objeto não apenas biomédico (Sanchez e Morgado, 2022).

Já no Brasil, esse movimento repercute mais tarde, especialmente a partir dos anos 2000, a pauta de DR começa a entrar nas agendas sanitárias e acadêmicas. O ponto de inflexão ocorre com a publicação da Portaria nº 199/2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS, assim reconhecendo oficialmente a categoria e estabelecendo diretrizes para o diagnóstico, cuidado e assistência.

Essa trajetória histórica não produz apenas um deslocamento no modo como a medicina classifica as doenças raras, mas também reconfigura o lugar social ocupado pelos doentes e seus familiares. Antes da consolidação diagnóstica e da entrada das DR como objetivo de política pública, famílias viviam em um regime de incerteza crônica: conviviam com sintomas sem explicação, circulavam entre curandeiros, hospitais de caridade, paróquias e mais tarde em

instituições psiquiátricas ou asilos, sem reconhecimento clínico nem estatuto jurídico-assistencial.

A ausência de nome para a doença significava também a ausência de legitimidade, o sofrimento era frequentemente atribuído a destino, culpa ou anomalia da natureza. Em consequência, tanto os pacientes quanto seus cuidadores eram socialmente marcados pelo isolamento ou pela vergonha, o que produzia impactos familiares que não eram nomeados como “impactos” porque sequer havia um campo conceitual que reconhecesse aquelas experiências como objeto de cuidado público.

Se no passado, a ausência de nome colocava essas famílias em um regime de invisibilidade social e moral, na atualidade o nome não resolve tudo. O diagnóstico existe enquanto categoria, mas o percurso cotidiano de quem vive com doenças raras continua atravessado por incertezas (Luz et al., 2016). Ao mesmo tempo, o campo contemporâneo revela novas cenas de sofrimentos que não existiam antes justamente porque agora há um nome, uma política e uma promessa de direito. Quando uma mãe recebe um diagnóstico, mas não consegue tratamento pelo SUS, quando um serviço especializado existe em política, mas não em prática territorial.

Os registros do diário de campo, mostram que embora o discurso médico tenha se sofisticado, as famílias ainda operam sozinhas em um território sem trilhas prontas recorrem a grupos em redes sociais para obter informações, organizam vaquinhas para custear exames, revezam turnos de cuidado entre membros da família quando se têm rede de apoio. A presença dessas práticas indica que a rareza deixou de ser uma questão clínica, ela se materializa no cotidiano como um trabalho contínuo de navegação, tradução e reivindicação social.

Se essa trajetória delinea o surgimento da categoria "doença rara", ela não descreve como essa categoria é vivida. Para compreender o impacto das doenças no cotidiano das famílias, é preciso acompanhar o momento em que tudo começa a ganhar forma: o percurso do diagnóstico.

2.1. O percurso do diagnóstico

Quando se inicia o percurso para se ter um diagnóstico, alguma resposta sobre a condição do filho, também se inicia uma jornada longa e incerta. É um processo que pode ser descrito como um itinerário diagnóstico, o qual é marcado pela busca de respostas incessantes diante de sintomas às vezes pouco compreendidos ou às vezes comuns e parecidos com outros,

marcado também por uma rede de atenção à saúde que, muitas vezes não sabe e não está preparada para lidar com as singularidades desses casos.

O sofrimento psíquico não emerge apenas com a sentença diagnóstica, mas no intervalo anterior: o tempo suspenso, repetidas hipóteses descartadas e a espera de respostas produzem desgaste cumulativo que antecede a nomeação da doença e já desestabiliza a família. As famílias de pessoas com doenças raras geralmente são tratadas de maneiras desiguais nos serviços de saúde, seja porque os serviços não dispõem de recursos necessários para acolher aquele paciente e atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão preparados. (Luz et al., 2015).

2.2. O tempo de espera e a incerteza do diagnóstico.

Compreender o percurso do diagnóstico em doenças raras é seguir as linhas que se traçam entre a incerteza, o saber e o afeto. A trajetória até o diagnóstico não se restringe ao campo médico, ela é atravessada por diversos processos de produção de sentido, onde as famílias precisam construir novas formas de saber, juntamente com os profissionais e instituições.

É destacado que algumas doenças raras são consideradas raras pois afetam um número menor de pessoas, mas nem sempre as pessoas que são acometidas recebem um diagnóstico precoce, e existem poucas opções terapêuticas para tratamento. São doenças que tem um número alto de mortalidade, a maioria sendo infantil, os riscos de complicações e mortes por conta do diagnóstico tardio podem fragilizar todo o sistema familiar da pessoa afetada. (Iriart J, et al., 2019).

Durante toda a travessia, surgem impactos sociais e emocionais, a incerteza sem hora certa para acabar, quando somada a escassez de informações e ausência muitas das vezes da cura e de um tratamento gera sentimentos de ansiedade, frustração e de impotência nos familiares. Os efeitos emocionais oscilam entre estresse psicológico, devido ao isolamento social, ao atraso no diagnóstico, a incerteza sobre o futuro, falta de informação, a dificuldade com os atendimentos médicos e as dificuldades financeiras (Catana, 2013).

O diagnóstico é entendido como um ponto de partida, a base a partir da qual a construção de sentido e as experiências são construídas (Jutel e Nettleton, 2011). Vários estudos baseados em pesquisas foram conduzidos para adultos e crianças, mostrando que as jornadas para se ter um diagnóstico envolve muitas idas a especialistas, resultados incertos e diagnósticos incorretos, bem como atraso no diagnóstico (Zurynski Y et al., 2017)

“...Minha filha não corria, minha filha não pulava, minha filha andava, mas andava batendo um joelho no outro e aí começou a acender aquela “luzinha” de mãe, alguma coisa está errado. Começou a luta pelo um diagnóstico aos 2 anos de idade e se passaram 6 anos lutando até eu descobrir o que minha filha tinha”. (Diário de campo)

O trecho acima foi retirado do documentário Viver é raro e evidencia que, apesar dos avanços tecnológicos em exames capazes de subsidiar o diagnóstico, o tempo de espera permanece significativo. Esse atraso decorre tanto da escassez de especialistas quanto da insuficiência de conhecimento clínico sobre diversas doenças raras no contexto brasileiro. A prática médica em genética no Brasil é recente, a primeira residência médica foi criada no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (USP), em 1977. O número de médicos geneticistas no país é reduzido, não ultrapassando de 350, e é insuficiente quando se comparado com a média de pacientes com alguma doença rara no país.

Quando paramos para traçar esses caminhos da família de um paciente com DR, entendemos que é variado a forma que cada um entende esse caminho. Para alguns, o itinerário foi curto pois se teve a suspeita e foi encaminhado rápido para um médico especialista, mas para muitos foi marcado por uma peregrinação, idas em outras especialistas até se chegar ao diagnóstico correto, isso quando se descobre a doença (Iriart J, et al., 2019).

2.3. Reações emocionais dos familiares ao diagnóstico.

“... No primeiro momento que eu recebi o diagnóstico que ele tinha Epidermólise Bolhosa, eu tive raiva da vida, raiva da natureza, tive muita raiva da natureza, porque o meu comportamento foi exemplar digamos assim. Eu comia bem, eu dormia então eu não entendia por que eu tinha sido presenteada.” (Diário de campo)

Esse relato expressa o que a literatura demonstra: o diagnóstico inaugura um campo de forças afetivas que mobiliza raiva, medo, culpa, frustração e ansiedade. Muitos pais ao se confrontarem com a quebra de expectativa de um desenvolvimento "esperado", questionam suas condutas passadas e atribuem a si mesmos a responsabilidade pelo sofrimento do filho, mesmo sem relação causal direta, o que intensifica o desgaste emocional e pode comprometer a saúde mental do cuidador principal (Lucca & Petean, 2016). Esse fenômeno não é isolado, embora os quadros clínicos variem, as famílias compartilham experiências de desorganização emocional e funcional diante da raridade (Baumbach et al., 2018).

Dados epidemiológicos reforçam a amplitude desse impacto. Segundo a OMS (2019), uma a cada quatro famílias com um membro adoecido desenvolve transtornos mentais ao longo

do percurso. Brotto et al. (2021) acrescentam que o adoecimento penetra as dinâmicas familiares, atingindo o núcleo como um todo. A família, enquanto primeiro território de socialização, é convocada a rearranjar rotinas, papéis e expectativas na tentativa de traçar novas linhas de cuidado e sustentar a vida que se reorganiza a partir do diagnóstico.

Nesse processo, a busca por causas é quase inevitável: responsabilizar alguém; o corpo, o acaso, a genética, Deus ou a si mesmo funciona como tentativa de dar sentido ao que irrompe sem aviso. A culpa, a sensação de inutilidade, a ansiedade frente ao futuro e o luto pela criança idealizada compõem esse movimento psíquico (Brotto et al., 2021). Ao medo da perda somam-se incertezas prognósticas, como ilustra outro trecho de campo:

" Quando você tem uma criança com doença grave, toda a sua vida muda e seus objetivos também. O medo de perder meu filho era assustador. O diagnóstico demorou muito, quase 3 anos e então nos disseram que a média de vida era 10 anos de idade. Eu não aceitava, como é possível com todas as tecnologias que existem?" (Diário de campo)

A forma como esse diagnóstico é comunicado opera como vetor determinante do modo como a família passa a significá-lo. Quando a entrega é ríspida, fragmentada ou tecnicista, abre-se espaço para a revolta, incredulidade e ruptura do vínculo com o serviço de saúde. Em contrapartida, quando o cuidado é acolhedor e informativo, emergem estratégias de enfrentamento mais adaptativas, favorecendo o processo de aceitação (Boggo et al., 2014)

2.4. O diagnóstico como marco temporal

Sabendo que as doenças raras são enfermidades com grande potencial de alteração na vida dos sujeitos, tanto em função das limitações biológicas que acarretam quanto às incertezas sobre seu prognóstico (Aureliano, 2018). Paralelamente, o adoecimento convoca as famílias a reordenar rotinas, papéis e projetos, redistribuindo funções e adiando ou até mesmo suspendendo planos futuros em favor da manutenção da vida no presente. Nesse processo, observa-se frequentemente a sobrecarga dos pais ou cuidadores principais, que passam a assumir tarefas contínuas de cuidado, vigilância médica e suporte emocional, muitas vezes em detrimento do autocuidado e de momentos de lazer ou descanso (Pelentsov, Lawton & Esterman, 2015).

O diagnóstico de uma doença rara representa um marco temporal significativo na trajetória familiar, demarcando uma divisão entre o “antes” e o “depois” do conhecimento da condição. No entanto, surge uma questão crucial: em que momento o diagnóstico deixa de fornecer direção ou respostas e se transforma em uma lacuna sem preenchimento, gerando

incerteza e prolongando o processo de reorganização emocional, prática e afetiva da família? Novoas e Froés destacam a importância de diferenciar exames genéticos que podem efetivamente contribuir para a melhora do paciente daqueles que apenas indicam a origem de problemas ainda sem solução, há um nome para a doença, mas não há tratamento ou cura disponíveis visto que os números são baixos.

Em uma pesquisa feita no ano de 2015, às necessidades dos pais que cuidam de uma criança com uma doença rara foram destacados os seguintes pontos: Necessidades sociais, Necessidades Informacionais e Necessidades Emocionais. Isso reforça os pontos citados nesse texto. Quando se procura por necessidades sociais, o sentimento de isolamento social, solidão e as rotinas são pontos em comum, isso porque os pais se sentem com a vida social reduzida, eles não tinham mais liberdades para poderem ir a lugares que antes era frequente (Pelentsov, Lawton & Esterman, 2015). Quando precisam se programar para uma viagem, as famílias devem considerar uma infinidade de aspectos, desde a acessibilidade física, como rampas ou escadas adaptadas, até questões sociais, como evitar locais com grande aglomeração para poupar a criança do constrangimento de olhares ou proteger sua saúde diante de limitações específicas, como exposição ao sol, ou suscetibilidade a infecções.

Cada decisão se transforma em um traçado no mapa familiar, em que linhas de cuidado e proteção se entrelaçam, revelando zonas de tensão e intensidades emocionais que exigem planejamento detalhado, negociação constante e reorganização dos fluxos de atenção e responsabilidade entre os membros da família.

2. POLÍTICAS PÚBLICAS VOLTADAS ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

As políticas públicas configuram-se como um conjunto de ações e decisões do poder público voltadas à resolução de problemas sociais, à promoção do bem-estar e à garantia dos direitos fundamentais. Nesse contexto, as políticas destinadas às pessoas com doenças raras e suas famílias representam um avanço significativo na consolidação do direito à saúde no Brasil. Entretanto, sua efetivação ainda enfrenta desafios expressivos no que se refere ao acesso equitativo aos serviços especializados. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), instituída pela Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde, estabelece diretrizes para a organização da atenção especializada no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), tendo como objetivos principais o diagnóstico precoce, o tratamento adequado e o acompanhamento multiprofissional (Brasil, 2014). Todavia, a implementação dessa política é marcada por desigualdades regionais, pela ausência de centros de referência em diversas

localidades e pela escassez de profissionais qualificados para lidar com as especificidades dessas condições (Fiocruz, 2022). As famílias de pessoas com doenças raras frequentemente relatam dificuldades no acesso a encaminhamentos, exames genéticos e medicamentos de alto custo, o que evidencia o descompasso entre o que é previsto na legislação e o que é vivenciado na prática cotidiana. Diante desse cenário, o fortalecimento das redes de atenção, a integração entre os níveis de cuidado e o acolhimento humanizado tornam-se elementos fundamentais para garantir a equidade e a integralidade do atendimento às pessoas com doenças raras e seus familiares (Fiocruz, 2022; Brasil, 2014).

3.1. Dificuldades de acesso aos centros especializados em doenças raras

Embora o número de pessoas acometidas por doenças raras seja expressivo, o acesso ao diagnóstico e ao tratamento ainda é permeado por inúmeros obstáculos. Entre os principais fatores que dificultam o cuidado integral estão a carência de profissionais capacitados, a má distribuição dos serviços de referência e o limitado engajamento das esferas públicas e privadas na superação desses desafios (Soarez, 2021). O médico geneticista Rodrigo Ambrosio Fock, referência na área, afirma que “a jornada de quem vive com uma doença rara costuma ser longa e cheia de incertezas. Muitos pacientes passam por múltiplos diagnósticos errados, tratamentos inadequados e até cirurgias desnecessárias antes de chegar a uma resposta definitiva”. Tal situação é amplamente reconhecida na literatura como “odisseia diagnóstica”, marcada por trajetórias prolongadas e desgastantes até a obtenção do diagnóstico correto (Fiocruz, 2022).

A PNAIPDR previa, desde 2014, a criação de uma rede estruturada de atendimento e de centros especializados. Contudo, de acordo com dados atualizados do Ministério da Saúde, existem atualmente 36 Centros Habilitados para Doenças Raras no Brasil, distribuídos de forma desigual: 1 na Região Norte, 11 no Nordeste, 5 no Centro-Oeste, 12 no Sudeste e 7 no Sul (Brasil, 2024). Essa assimetria regional revela a dificuldade de estruturação e financiamento dos serviços para que sejam reconhecidos oficialmente como centros de referência. Segundo o próprio Fock, essa lacuna “não significa ausência de profissionais atuando em genética médica nesses estados, mas reflete a dificuldade de estruturação e financiamento dos serviços para reconhecimento formal como centros de referência”. Essa situação reforça a necessidade de políticas intersetoriais e de investimentos públicos voltados à expansão da rede de atenção especializada. Estudos demonstram que, quando a pessoa acometida e sua família residem em cidades de pequeno porte, é comum o deslocamento para grandes centros urbanos, em busca de atendimento especializado. Tal deslocamento gera impactos socioeconômicos e emocionais

significativos, comprometendo a qualidade de vida familiar. Dessa forma, constata-se que a PNAIPDR ainda não assegura a assistência de forma efetiva e equitativa em todos os estados brasileiros. Além disso, os cuidados não devem se restringir apenas ao indivíduo diagnosticado, mas também devem abranger a família, que frequentemente precisa se reestruturar para acompanhar o tratamento (Fiocruz, 2022).

Outro obstáculo relevante é a judicialização da saúde, frequentemente acionada como meio de garantir acesso a medicamentos e tratamentos de alto custo. No entanto, esse processo esbarra em barreiras educacionais e financeiras, aprofundando a desigualdade entre os pacientes. Conforme ressalta Fernando Moura, gerente médico do Programa de Medicina de Precisão do Hospital Israelita Albert Einstein:

“Às vezes, a gente conversa com os pacientes do SUS e eles não conseguem nem imaginar como acessar a justiça ou um advogado, como mover um processo, o que demonstra a necessidade de uma orientação.”

Além disso, os custos relacionados à contratação de advogados especializados tornam o processo inacessível para muitas famílias. Essa trajetória, que envolve acesso, diagnóstico e judicialização, configura uma corrida contra o tempo, já que os tratamentos de doenças raras geralmente precisam ser administrados em idades específicas para garantir a eficácia. De acordo com Soares (2021), a judicialização, em vez de assegurar direitos, acaba por representar uma ruptura da política pública e da lógica de integralidade do SUS.

3.2. Percepção da família sobre o suporte institucional: acolhimento, informação e orientação

As famílias de pessoas com doenças raras enfrentam uma trajetória permeada por incertezas diagnósticas, dificuldade de acesso ao tratamento e escassez de informações sobre a condição de saúde de seus entes queridos. A complexidade dessas enfermidades gera uma jornada prolongada e desgastante, conhecida como “odisseia diagnóstica”, que consome recursos físicos, emocionais e financeiros (Silva; Souza, 2021). Nesse contexto, o suporte institucional constitui um eixo fundamental, sobretudo nas dimensões do acolhimento, da informação e da orientação. Instituições como o Sistema Único de Saúde (SUS), as Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) e a Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz) desenvolvem programas voltados à atenção integral às pessoas com doenças raras e suas famílias, buscando garantir o cuidado continuado e multidimensional (Fiocruz, 2022).

O acolhimento, conforme preconiza a Política Nacional de Humanização (PNH), deve assegurar uma escuta qualificada e a criação de vínculo, fatores que fortalecem o enfrentamento emocional e reduzem o sentimento de isolamento (Brasil, 2004). Já a informação e a orientação são dimensões essenciais do cuidado, permitindo que as famílias compreendam a doença, acessem direitos e participem ativamente das decisões terapêuticas (Brasil, 2014; Fiocruz, 2022). Apesar dessas diretrizes, estudos apontam que o suporte institucional ainda é fragmentado e burocrático, revelando lacunas entre o que está previsto nas políticas públicas e o que se concretiza na prática dos serviços (Silva & Souza, 2021). Assim, compreender a percepção das famílias acerca do acolhimento e da orientação institucional é essencial para aprimorar a rede de cuidado e consolidar um modelo mais humanizado e efetivo de atenção às doenças raras.

3.3. Desafios no uso de benefícios sociais e programas governamentais

As famílias de pessoas com doenças raras enfrentam múltiplas barreiras no acesso e na manutenção de benefícios sociais e programas governamentais, como o auxílio-doença, o Benefício de Prestação Continuada (BPC) e a obtenção de medicamentos de alto custo. Apesar de previstos em políticas públicas como a PNAIPDR (Portaria nº 199/2014), tais benefícios são frequentemente dificultados por burocracias administrativas, exigências documentais complexas e demora nas avaliações periciais realizadas pelo Instituto Nacional do Seguro Social (INSS) (Fiocruz, 2022). A limitação de centros de referência e a ausência de padronização na dispensação de medicamentos pelo SUS tornam o processo desigual entre as regiões brasileiras. Além disso, o alto custo dos fármacos e a dependência de decisões judiciais — fenômeno conhecido como judicialização da saúde — evidenciam a fragilidade estrutural do sistema e o descompasso entre a formulação das políticas e a realidade vivida pelas famílias (Brasil, 2014; Fiocruz, 2022). O documentário *Viver é Raro* ilustra essa realidade a partir do relato de uma mãe:

“Está fazendo mais de seis meses que o remédio falha. Então, chega um pedaço do mês que ela tem remédio. No mês seguinte, ela praticamente só faz infusão uma vez. No outro mês, ela tem duas vezes. Isso vai enfraquecendo, é o que já está acontecendo.” (Diário de campo)

Esse relato evidencia as falhas na logística de fornecimento de medicamentos e os prejuízos diretos à saúde e à qualidade de vida dos pacientes. Assim, o enfrentamento dessas barreiras reforça a necessidade de uma gestão intersetorial entre saúde, assistência social e

previdência, que assegure o acesso contínuo, equitativo e humanizado aos benefícios destinados às pessoas com doenças raras.

3. LUTO PELO FILHO IDEALIZADO

"...Esse diagnóstico me levou a um luto, eu nunca pensei que iria sentir uma tristeza tão profunda... (Respira fundo, olhos lacrimejados) falando em luto, é algo que o... (Outra respirada, olha para câmera e diz: difícil) ... foi uma hora que eu tive que me desconstruir toda para poder vir com força para lidar com a situação. O primeiro medo é a perda, o segundo é não saber o que vai vir pela frente." (Diário de campo)

A chegada de um diagnóstico de alguma doença rara na infância costuma representar na vida familiar uma ruptura. Para muitos pais, esse momento inaugura uma espécie de luto simbólico; não se trata da morte concreta de uma criança, mas da perda do filho que haviam imaginado, das esperanças projetadas para o futuro e do modo como acreditavam que a vida seria. Esse luto, ainda que não visível, é vivido de maneira intensa e persistente, traçando linhas diferentes e atravessando a saúde emocional dos cuidadores. A rotina precisa ser reorganizada sob o peso da imprevisibilidade e da sensação de incapacidade diante daquilo que não se controla e o medo do que pode acontecer. Se tem uma trajetória marcada por cuidados contínuos, decisões difíceis e incertezas prolongadas, torna-se uma tarefa diária e frequentemente exaustiva (Brotto & Rosaneli, 2021)

4.1. A construção do filho imaginário

Ao realizarmos esta pesquisa, foi necessário que nós reconhecêssemos que o período gestacional, por si só, já é atravessado por múltiplas exigências psíquicas e sociais. A gestação não inaugura apenas um corpo que muda, mas também um lugar subjetivo que passa a ser ocupado – o de não se tornar mãe. Como mostra Maldonado (1977), esse processo costuma vir acompanhado de inquietações, não apenas de mudanças fisiológicas, mas também de psicossociais. Se vem o medo de não corresponder o ideal materno, a angústia frente a possibilidade de não se sentir mãe de imediato e dúvidas sobre toda a trajetória. A gestação é uma construção atravessada de expectativas internas e externas que antecedem inclusive o nascimento da criança.

A mulher ao engravidar, começa a tecer um filho que ainda não existe, mas que já habita: imagina o riso, o jeito de dormir, o primeiro dia na escola. Aulagnier (1994) diz que

ainda nesta relação imaginária que acontece no início da gravidez, o feto não é enxergado como tal, ele é imaginado como um bebê com um corpo completo e unificado. Contudo esse filho imaginário não é fruto apenas da psique da gestante, ela se constitui também pela influência de discursos médicos, familiares e culturais (Bossi & Ardans, 2015). O bebê idealizado é uma superfície composta por diversas linhas: a medicina que promete previsibilidade, a família que atribui traços e comportamentos, a cultura e a normatividade de gênero que antecipam modos de vida.

Este filho não é apenas fantasia no sentido de ilusão, ele é uma condição de entrada na experiência da maternidade e paternidade. Cartograficamente, ele é o plano de consistência sobre o qual o real depois irá se chocar; antes do corpo, há a projeção; antes do encontro, há o esboço; antes da mãe, há o desenho que ensaia sua função.

4.2. O rompimento com o ideal

"Eu saí de lá em transe, eu não raciocinava direito, eu não conseguia entender nada do que ela tinha falado, eu fui procurar na internet e piorou tudo." (Diário de campo)

Segundo o Dicionário Online de Português - Dicio (2023), a palavra luto é descrita como "profundo pesar causado pela morte de alguém; sentimentos gerados por perdas, partidas ou rompimentos". É comum em nossa sociedade, que associam o luto apenas com situações de morte (Grigoletto Netto, 2022). No entanto, parte da literatura sobre perdas apontam que o luto também pode ser inaugurado por rupturas que não envolvem apenas a finalização biológica, usando o nosso exemplo, casos de diagnósticos que transformam radicalmente o curso de vida esperado. Conceitos como o luto antecipatório (Rando, 2000) e o luto não reconhecido socialmente (Doka, 1980) ajudam a compreender que a dor emergente não deriva apenas da perda de um corpo, mas da perda de um horizonte de mundo, algo que como mostra o relato de campo, irrompe mesmo que tenha tempo para traduzir a ruptura em sentido.

A chegada de um diagnóstico que indica uma deficiência, condição crônica ou doença rara traz consigo um abalo profundo do imaginário parental. Nenhum pai ou mãe deseja ou planeja ter um filho adoecido; a parentalidade é, em larga medida, construída sobre imagens de futuro que incluem desenvolvimento típico, autonomia e continuidade de projetos. Quando o diagnóstico irrompe, o que se perde inicialmente não é o filho real, mas o filho idealizado, aquele que existia antes mesmo do nascimento.

O processo de luto envolve o enfrentamento da perda do filho idealizado (Medeiros et al., 2021), sendo fundamental atravessar essa experiência para que os pais possam enxergar

novos horizontes de cuidado e convivência. Cada família desenvolve estratégias próprias para lidar com a situação, e o nascimento da criança desencadeia um processo de adaptação parental que inclui a reidealização do filho. Esse movimento permite que os pais ajustem suas expectativas e compreenda de maneira mais realista as necessidades, limitações e potencialidades da criança, promovendo um cuidado mais adequado e afetivamente ajustado à realidade vivida (Londero et al., 2021)

4.3. Reconstrução das expectativas e cuidado singular

23 “... Quando a gente se propõe a ter um filho, a gente sempre sonha naquela criança linda, né? Porque para a gente é sempre lindo de qualquer forma, mas que vai seguir, de repente, a carreira do pai, a carreira da mãe, se quiser ser jogador de futebol vai ser e se quiser ser miss, vai ser. Mas nem sempre é assim. Quando a gente recebe um diagnóstico de uma doença rara, grave, crônica, o nosso castelo de areia vai para o chão. É preciso viver o luto de todo aquele sonho que a gente viveu e que não vai acontecer, para que a gente possa reconstruir a nova realidade, a que já tem.” (Diário de campo - Documentário Mães Raras)

A reflexão de Foucault em "Os Anormais" (1999) oferece um olhar sobre como a sociedade estabelece padrões do que é considerado “normal” e “desviante”. No contexto da parentalidade, o filho idealizado é uma construção social que incorpora essas normas, representando saúde, desenvolvimento e potencialidades valorizadas socialmente. Quando uma criança nasce com uma doença rara, essa realidade desafia o modelo idealizado, provocando um luto simbólico nos pais, que precisam lidar não apenas com as limitações da criança, mas também com a ruptura de expectativas socialmente construídas.

O processo de adaptação parental pode ser compreendido com uma forma de resistência aos mecanismos normativos: os pais reconfiguram suas expectativas, redefinem seus vínculos e aprendem a reconhecer a singularidade do filho real promovendo formas de cuidado e afetos que escapam das normas sociais preestabelecidas. Entende-se que, depois de ter um diagnóstico em algum membro da família nada será como antes (Franco, 2016) e por esse motivo, se adaptar se torna necessário para que os pais não fiquem presos e fechados em um mundo que não existe mais.

4. O CUIDADO MATERNO SOBRECARGADO EM DOENÇAS RARAS

O diagnóstico de uma doença rara em um filho provoca profundas transformações na dinâmica familiar, especialmente no papel da mãe, que, em grande parte dos casos, assume a função de principal cuidadora. Essa experiência extrapola as dimensões físicas do cuidado, envolvendo aspectos emocionais, sociais e simbólicos, frequentemente marcados por sobrecarga, renúncia e ressignificação de sentidos. Estudos apontam que, diante de condições crônicas e raras, a responsabilidade pelo cuidado recai predominantemente sobre as mães, revelando desigualdades de gênero e a carência de políticas públicas de suporte (Cunha; Santos, 2020).

A cartografia, enquanto método de pesquisa-intervenção, possibilita compreender o cuidado materno como um processo dinâmico e em constante produção de subjetividade. Nessa perspectiva, inspirada em Deleuze e Guattari (1995), identificam-se linhas de força — tensões que expressam a sobrecarga, a renúncia e a invisibilidade social — e linhas de fuga, que representam movimentos de criação e resistência, nos quais as mães reinventam modos de cuidar e de existir. Esses deslocamentos subjetivos manifestam-se na construção de redes de apoio, na solidariedade e na espiritualidade, transformando o sofrimento em potência criadora.

Conforme destaca Rolnik (2006), o método cartográfico acompanha processos de subjetivação e abre espaço para o surgimento do novo, mesmo em meio à dor. Assim, o cuidado materno em doenças raras configura-se como um campo de forças em permanente mutação, no qual coexistem dor e amor, produzindo novas formas de resistência, aprendizado e criação de sentido. As mães cuidadoras, ao ressignificarem suas práticas e afetos, tornam-se agentes de transformação, demonstrando que, mesmo em contextos de vulnerabilidade, é possível gerar vida, potência e subjetividade no encontro com o outro.

5.1. Sobrecarga física e emocional no cuidado materno

A sobrecarga física e emocional das mães cuidadoras é uma constante na realidade das famílias com filhos acometidos por doenças raras. O cuidado diário exige disponibilidade integral, atenção contínua e enfrentamento de situações de incerteza e sofrimento, o que repercute diretamente na saúde mental dessas mulheres. Estudos apontam elevados índices de ansiedade, depressão e estresse entre mães cuidadoras, decorrentes da falta de apoio institucional e da sobreposição de papéis — mãe, profissional, esposa e cuidadora (Ferreira; Lima, 2021). As exigências do cuidado tornam-se ainda mais intensas quando os filhos necessitam de terapias múltiplas, uso contínuo de medicamentos e acompanhamento hospitalar constante. O impacto psicológico é potencializado pelo sentimento de solidão, pela ausência

de rede de apoio e pela dificuldade em conciliar o cuidado com outras esferas da vida. Muitas mães relatam a sensação de “não poder adoecer”, pois o bem-estar da criança depende de sua presença constante. Essa percepção acentua a carga emocional e reforça o ideal de maternidade abnegada, culturalmente associado à mulher como cuidadora principal (Tronto, 2015).

“Eu entrei em depressão, assim...eu só chorava, aí eu comecei a tomar é... remédio pra dormir e mais dois calmantes durante o dia, remédio pra ansiedade e mais um calmante.”
(Diário de campo)

Além disso, a rotina de consultas, terapias e infusões hospitalares faz com que o tempo pessoal e o lazer sejam substituídos por uma rotina exaustiva de obrigações, impactando a identidade e a autonomia dessas mulheres. O cuidado, embora envolva amor e dedicação, torna-se também um espaço de sofrimento e de desgaste físico e emocional, revelando o custo invisível da maternagem em contextos de vulnerabilidade e adoecimento raro.

5.2. Dinâmica conjugal e familiar: desigualdade na divisão de tarefas

A divisão desigual de tarefas entre homens e mulheres nas famílias de crianças com doenças raras é um fator recorrente nas pesquisas sobre cuidado. Em grande parte dos casos, observa-se que os pais mantêm suas atividades profissionais, enquanto as mães assumem integralmente a função de cuidadoras, o que amplia as desigualdades de gênero e aprofunda as tensões conjugais (Silva; Martins, 2021). O processo de diagnóstico e tratamento de uma doença rara exige reorganização familiar e, frequentemente, renúncia à vida profissional por parte da mãe. Essa renúncia impacta a renda familiar, a autonomia financeira e a autoestima feminina. Ao mesmo tempo, a ausência de participação paterna efetiva gera sentimentos de sobrecarga, solidão e invisibilidade.

“Então, é geralmente, os... os pais, são poucos os que aguentam, tá? [...], mas, é muito difícil para o um pai, ele entender que a sua esposa tem que se dedicar, ainda mais que geralmente, é... não é o único filho na família, se tem outro filho, se tem irmãos, mesmo que saudáveis, que demanda também, cuidados. Então, ela tem que se...se...se desgastar com tratamento e ao mesmo tempo têm que cuidar da casa, é... ela acaba não se cuidando, não se priorizando e vivendo cansada e eles acabam abandonando. Então, eles não abandonam só por conta de um filho deficiente, eles abandonam, porque eles se sentem abandonados, porque àquela mulher não tem mais tempo, nem para ela própria... (faz uma longa pausa), entendeu?”
(Diário de Campo)

A literatura destaca que, em muitos casos, os pais se envolvem em atividades práticas, como transporte ou aspectos financeiros, enquanto as mães permanecem responsáveis pelo cuidado direto e emocional (Carvalho & Moraes, 2020). Essa configuração reforça padrões tradicionais de gênero e invisibiliza o cuidado como um trabalho essencial, mas não reconhecido socialmente. A desigualdade na divisão de tarefas repercute não apenas na relação conjugal, mas também na dinâmica familiar como um todo. As mães, sobrecarregadas, relatam a dificuldade de atenção aos outros filhos, o afastamento da vida social e o enfraquecimento do vínculo afetivo com o parceiro. Assim, o cuidado materno em contextos de doenças raras revela-se como uma prática marcada por amor e resistência, mas também por isolamento e desigualdade.

5.3. Cartografia do cuidado materno: linhas de força e linhas de fuga

A abordagem cartográfica possibilita compreender o cuidado materno não como um processo linear, mas como um campo em constante movimento, atravessado por múltiplas forças, afetos e resistências. Inspirada nos pressupostos de Deleuze e Guattari (1995), a cartografia propõe o mapeamento das linhas que compõem a experiência do cuidado: as linhas de força, que representam os movimentos de sobrecarga e renúncia, e as linhas de fuga, que expressam as possibilidades de criação de novos sentidos, práticas e modos de existir. As linhas de força podem ser observadas na rotina exaustiva, nas demandas médicas e nas limitações impostas pela doença, que restringem o tempo e o espaço das mães. Essas forças operam de modo a capturar o corpo e a subjetividade, impondo uma lógica de controle e repetição. Entretanto, ao mesmo tempo, emergem as linhas de fuga — momentos em que o cuidado se reinventa e ganha novos significados. Essas linhas de fuga manifestam-se em pequenos gestos de resistência: o encontro com outras mães cuidadoras, o compartilhamento de experiências em grupos de apoio, a fé, a arte, ou o simples ato de narrar suas histórias. A cartografia, portanto, não busca apenas descrever o sofrimento, mas revelar o movimento de recriação de si que ocorre mesmo em meio à dor (Rolnik, 2014).

O cuidado materno, visto por essa perspectiva, transcende o campo da obrigação e torna-se também um espaço de potência e subjetivação. As mães cuidadoras constroem novos modos de existir, redes de solidariedade e vínculos afetivos que sustentam a vida. Assim, a cartografia do cuidado evidencia que, mesmo diante da sobrecarga e da renúncia, há um constante movimento de invenção e resistência que transforma o cotidiano e ressignifica a experiência da maternidade diante das doenças raras.

5. CONCLUSÃO

Quando uma criança recebe o diagnóstico de uma doença rara, toda a vida da família se transforma: rotinas, planos, expectativas e relações sociais são reorganizados. Além dos desafios concretos do cuidado, emergem também medos, culpas e olhares sociais que, muitas vezes, isolam essas famílias. Nesse contexto, o trabalho da Psicologia não é acessório, é parte central do processo de reconstrução de sentidos.

A psicologia atua criando espaços de escuta e acolhimento, onde pais, mães e crianças possam expressar e ressignificar suas experiências, reconhecendo nelas potência e singularidade. Ao mesmo tempo, colabora com escolas, profissionais de saúde e comunidades para desconstruir preconceitos e promover uma cultura de cuidado que valorize a diferença. Assim, a psicologia contribui para o fortalecimento da autonomia e da participação social, não com o intuito de "normalizar" essas existências, mas de afirmá-las como legítimas formas de viver.

É nesse ponto que se pode compreender o trabalho psicológico como uma linha de fuga: um movimento que rompe com a subjetividade fechada e normatizada imposta pela sociedade, abrindo caminho para novos modos de ser e de se relacionar. Essa linha não representa uma fuga da realidade, mas uma abertura, uma passagem para outros territórios de sentido, onde o sofrimento pode se transformar em criação e o cuidado em potência.

Ao combater estigmas e ampliar as condições de escolha e circulação dessas famílias, a psicologia faz emergir novas possibilidades de existência, convivência e pertencimento. Em vez de permitir que o diagnóstico defina o todo da experiência, ela participa da invenção de novos mundos, mundos possíveis, sensíveis e singulares, que nascem justamente nas rachaduras do instituído. Assim, o gesto clínico e ético da Psicologia se torna também um gesto político: acompanhar e sustentar linhas de fuga que permitem à vida continuar a se reinventar.

REFERÊNCIAS

- Aulagnier, P. (1994). Nacimiento de un cuerpo, início de una historia. In L. Horstein (Org.), *Cuerpo, historia, interpretación: Piera Aulagnier - de lo originario al proyecto identificador* (pp. 117–170). Buenos Aires: Paidós.
- Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2018). Sozinhos na multidão? Experiências de pais de crianças com doenças raras ao navegar pelo sistema de saúde. *Journal of Genetic Counselling*, 28, 80–90. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
- Benjamin, W. (1994). O flâneur. In *Charles Baudelaire: um poeta de modernidade* (pp. 21–42). São Paulo: Brasiliense.
- Bogo, M. L. F., Cagnini, Z. V. S., & Raduenz, M. (2014). Momento do diagnóstico da deficiência: sentimento e modificações na vida dos pais. *Psicologando*, abril.
- BOSSI, T. J.; ARDANS, O. (1999). O bebê imaginado e a constituição das identidades materna, paterna e do bebê. 3. ed. Porto Alegre: Interação Psicol., v. 19, p. 385–394.
- Brotto, A., & Rosaneli, C. (2021). Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 22(2), 659–673. <http://dx.doi.org/10.15309/21psd220228>
- Brasil. Ministério da Saúde. (2004). *Política Nacional de Humanização (PNH): a humanização como eixo norteador das práticas de atenção e gestão em todas as instâncias do SUS*. Brasília, DF: Ministério da Saúde.
- Brasil. Ministério da Saúde. (2014, fevereiro 12). *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 SUS e institui incentivos financeiros de custeio*. Diário Oficial da União, Brasília, DF.
- Brasil. Ministério da Saúde. (2024). *Centros habilitados para atendimento às pessoas com doenças raras no SUS*. Brasília, DF: Ministério da Saúde. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/>
- Carvalho, C. R., & Moraes, M. C. (2020). Gênero, cuidado e invisibilidade: desafios das mães cuidadoras de crianças com doenças raras. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, 20(4), 1083–1092.
- Catana, F. L. R. (2013). A doença rara na família e na escola – a perspectiva parental [Dissertação de mestrado, Universidade Católica Portuguesa]. Repositório da Universidade Católica Portuguesa.
- Deleuze, G., & Guattari, F. (1996). *Mil platôs: capitalismo e esquizofrenia*. Rio de Janeiro: Editora 34.
- Franco, V. (2016). Tornar-se pai/mãe de uma criança com transtornos graves do desenvolvimento. *Educar em Revista*, 59, 35-48. <https://doi.org/10.1590/0104-4060.44689>

- Ferreira, L. M., & Lima, A. P. (2021). O impacto psicológico do cuidado materno em doenças raras: entre o amor e a exaustão. *Revista Psicologia & Sociedade*, 33, e022005.
- Fiocruz – Fundação Oswaldo Cruz. (2015). Doenças raras: desafios para a integralidade do cuidado e a equidade no SUS. *Informe ENSP/Fiocruz*. Rio de Janeiro. Disponível em: <https://informe.ensp.fiocruz.br/>
- FAPESP. (2013). A prática médica no Brasil Colonial. Disponível em: <https://agencia.fapesp.br/a-pratica-medica-no-brasil-colonial/26987>
- Grigoleto Netto, J. V. (2022). Relato de experiência a partir da criação de um núcleo de estudos e intervenções em luto. *Conversas em Psicologia*, 3(2). Disponível em: <https://revista.unifatecie.edu.br/index.php/conversas/article/view/112>
- Interação Psicol. (2015). Curitiba, 19(3), 385–394. Bossi & Ardans.
- Jutel, A., & Nettleton, S. (2011). Rumo a uma sociologia do diagnóstico: reflexões e oportunidades. *Social Science & Medicine*. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2011.07.014>
- Lopes-Júnior, L. C., Ferraz, V. E. F., Lima, R. A. G., Schuab, S. I. P. C., Pessanha, R. M., Luz, G. S., ... Bertolini, S. R. (2022). Health policies for rare disease patients: A scoping review. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(22), 15174. <https://doi.org/10.3390/ijerph192215174>
- Londero, A. D., Van Hoogstratena, A. M. R. J., Souza, A. P. R., Rechia, I. C., & Franco, V. (2021). Adaptação parental ao filho com deficiência: Revisão sistemática da literatura. *Interação em Psicologia*, 25(2), 253-268. <http://dx.doi.org/10.5380/riep.v25i2.60759>
- LUZ, G. S. dos S. et al. (2015). Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Rio Grande: Acta Paul Enferm.
- Maldonado, M. T. P. (1976). *Psicologia da gravidez, parto e puerpério*. Petrópolis: Vozes.
- Mund, M., Uhlenbusch, N., Rillig, F., et al. (2023). Psychological distress of adult patients consulting a center for rare and undiagnosed diseases: a cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18, 82. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02669-7>
- Medeiros, A. C. R.; Vitorino, B. L. C.; Spoladori, I. C.; Maroco, J. C.; Silva, V. L. M.; Salles, M. J. S. (2021). Sentimento materno ao receber um diagnóstico de malformação congênita. *Psicologia em Estudo*, 26(e45012), 1–12.
- Política de saúde. (n.d.). Ministério da Saúde. <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/politica-de-saude>
- Rare Diseases Europe. (2012). O que é uma doença rara? Disponível em: <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>

- Rolnik, S. (2006). O método da cartografia e os afetos. In E. Passos, V. Kastrup, & L. Escóssia (Orgs.), *Pistas do método da cartografia: pesquisa-intervenção e produção de subjetividade* (pp. 65–79). Porto Alegre: Sulina.
- Rolnik, S. (2014). *Cartografia sentimental: transformações contemporâneas do desejo*. Porto Alegre: Sulina.
- SANCHEZ, J. A.; MORGADO, R. V. (2022). Rare diseases: an historical introduction. Salamanca: Official Journal of the European.
- Salvador, M. S., Gomes, G. C., Oliveira, P. K., Gomes, V. L. O., Busanello, J., & Xavier, D. M. (2015). Estratégias de famílias no cuidado a crianças portadoras de doenças crônicas. *Texto & Contexto Enfermagem*, 24(3), 662–669.
<https://doi.org/10.1590/0104-07072015000300014>
- Scherer, L. A., & Grisci, C. L. I. (2022). Cartography as a research method for work and subjectivity studies. *Revista de Administração Contemporânea*, 26(2), e210051.
- Silva, T. M., & Martins, R. A. (2021). Desigualdades de gênero e cuidado familiar em contextos de adoecimento raro. *Revista de Estudos Feministas*, 29(2), e67589.
- Silva, V. F., & Souza, J. R. (2021). Acolhimento e informação às famílias de pessoas com doenças raras: desafios institucionais no SUS. *Ciência & Saúde Coletiva*, 26(7), 2723–2732.
- Soarez, P. C. (2021). Judicialização e equidade no acesso às terapias para doenças raras: dilemas éticos e políticos. *Revista Bioética*, 29(3), 499–510.
- Tronto, J. C. (2015). *O cuidado: uma abordagem política e ética* (S. Azerêdo, Trad.). Belo Horizonte: Autêntica.
- Viver é raro [Série documental]. (2023). Direção: Tiago Tambelli. São Paulo: Maria Farinha Filmes.
- Vista do O Hódos-meta na Pesquisa Cartográfica: Uma Experiência Em Tempos Pandêmicos. (2025). UFRGS.
<https://seer.ufrgs.br/index.php/PolisePsique/article/view/130057/92460>
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., Elliott, E. J., & APSU Rare Diseases Impacts on Families Study Group. (2017). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(68).
<https://doi.org/10.1186/s13023-017-0>