

O que falar para a família? A predisposição para o câncer infantil hereditário
What to tell the family? Predisposition for hereditary childhood cancer
¿Qué decir a la familia? Predisposición para el cáncer infantil hereditario

Recebido: 10/11/2020 | Revisado: 16/11/2020 | Aceito: 21/11/2020 | Publicado: 26/11/2020

Jenifer Nascimento da Silva Cebulski

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4110-8176>

Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Brasil

E-mail: jcebulski@hcpa.edu.br

Leila Leontina do Couto

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8948-5045>

Universidade Federal Fluminense, Brasil

E-mail: leila_leontina@hotmail.com

Resumo

Objetivo: Identificar o conhecimento de familiares sobre a doença infantil com predisposição hereditária ao câncer e analisar como a informação da doença é difundida no cenário intrafamiliar. **Metodologia:** Pesquisa qualitativa, exploratória. A coleta de dados foi desenvolvida com 16 familiares de crianças matriculadas no ambulatório de aconselhamento genético, através de entrevista individual, semi-estruturada com análise temática. **Resultados:** O desconhecimento sobre a doença com predisposição hereditária esteve presente no discurso dos familiares. Foram identificadas algumas estratégias de comunicação desenvolvida pelos familiares para a criança e familiares distantes. As informações obtidas no aconselhamento genético influenciaram na identificação de familiares de risco hereditário e cuidados com gerações futuras. **Conclusões e implicações para a prática:** A comunicação esteve presente no ambiente familiar com a criança e familiares diante da doença com predisposição hereditária ao câncer. Os profissionais de saúde necessitam se capacitar na área de oncologia genética para contribuir na identificação de crianças e famílias afetadas. As informações adquiridas no ambulatório de aconselhamento genético contribuem para o rastreamento de casos familiares, difusão da informação e na qualidade de vida dos afetados.

Palavras-chave: Oncologia; Pediatria; Família; Comunicação; Enfermagem; Aconselhamento genético.

Abstract

Objective: Identify the knowledge of family members about childhood disease with a hereditary predisposition to cancer and analyze how information about the disease is disseminated in the intrafamily scenario. **Methodology:** Qualitative, exploratory research. Data collection was carried out with 16 family members of children enrolled in the genetic counseling clinic, through individual, semi-structured interviews with thematic analysis. **Results:** The lack of knowledge about the disease with a hereditary predisposition was present in the family members' discourse. Some communication strategies developed by family members for the child and distant family members were identified. The information obtained in genetic counseling influenced the identification of family members of hereditary risk and care with future generations. **Conclusions and implications for the practice:** Communication was present in the family environment with the child and family members facing the disease with a hereditary predisposition to cancer. Health professionals need to be trained in the field of genetic oncology to contribute to the identification of affected children and families. The information acquired at the genetic counseling clinic contributes to the tracking of family cases, dissemination of information and the quality of life of those affected.

Keywords: Medical oncology; Pediatrics; Family; Communication; Nursing; Genetic counseling.

Resumen

Objetivo: Identificar el conocimiento de los familiares sobre la enfermedad infantil con predisposición hereditaria al cáncer y analizar cómo se difunde la información sobre la enfermedad en el escenario intrafamiliar. **Metodología:** Investigación exploratoria cualitativa. La recolección de datos se realizó con 16 familiares de niños inscritos en la clínica de asesoría genética, a través de entrevistas individuales semiestructuradas con análisis temático. **Resultados:** El desconocimiento sobre la enfermedad con predisposición hereditaria estuvo presente en el discurso de los familiares. Se identificaron algunas estrategias de comunicación desarrolladas por familiares para el niño y familiares lejanos. La información obtenida en el asesoramiento genético influyó en la identificación de familiares de riesgo hereditario y cuidado generaciones futuras. **Conclusiones e implicaciones para la práctica:** La comunicación estuvo presente en el ámbito familiar con el niño y los familiares que enfrentan la enfermedad con predisposición hereditaria al cáncer. Los profesionales de la salud deben estar capacitados en el campo de la oncología genética para contribuir a la identificación de los niños y las familias afectados. La información adquirida en la clínica de asesoría genética

contribuye al seguimiento de los casos familiares, la difusión de información y la calidad de vida de los afectados.

Palabras clave: Oncología médica; Pediatría; Familia; Comunicación; Enfermería; Asesoramiento genético.

1. Introdução

A comunicação é considerada imprescindível, em saúde, auxilia na mediação humanizada dos artefatos que se interpõem entre o profissional e seu paciente. Reconhecida como uma tecnologia leve, a comunicação permeia todo o processo de cuidado do paciente, tanto na equipe quanto no meio intrafamiliar, acredita-se que a comunicação de qualidade pode amenizar sofrimentos e prevenir agravos (Afonso & Minayo, 2013).

Relacionando a comunicação no diagnóstico de câncer na infância, o impacto desta notícia pode acarretar dificuldades de comunicação entre pais, profissionais de saúde e crianças durante todo o processo de adoecimento. No âmbito infantil, os pais têm impedimentos em esclarecer para os filhos a patologia que os acomete. Somado a isso, a família estabelece uma relação de proteção na tentativa de poupar a criança de todo tipo de sofrimento provocado pelo tratamento e pela própria evolução da enfermidade (Bai et al, 2018; Nóia et al, 2015).

O diagnóstico de uma neoplasia somado à possível causa hereditária, parece ser traumático e desestruturador (Himes et al, 2019). A notícia de uma doença hereditária que pode levar ao câncer ou a própria doença oncológica de possibilidade hereditária interrompe o equilíbrio de todos os membros familiares envolvidos, causando grande impacto e de indeterminada proporção (Petean & Pina-Neto, 1998).

A responsabilidade da família em saber lidar com o quadro atual de câncer da criança e a realizar a difusão da informação sobre a possibilidade da hereditariedade aos demais parentes consanguíneos, principalmente, pais, irmãos e sobrinhos. A possibilidade de desenvolver uma neoplasia ou ser portador de um gene causador de determinado tipo de câncer, ainda necessita ser explorado (Delaney et al, 2016).

Desta forma, a medicina genômica está cada vez mais sendo introduzida nos cuidados de saúde, e deve ser difundida através do conhecimento dos profissionais de saúde e nos cuidados, área específica e ao mesmo tempo abrangente (Delaney et al, 2016).

Uma das atividades práticas da medicina genômica é o aconselhamento genético (AG) que envolve não só decisões reprodutivas futuras, mas também como lidar com o que ocorreu

em termos de adoecimento, identificando pessoas que podem ser orientadas em se ajustar com uma doença familiar, com sua própria doença ou, ainda, com riscos de ocorrência/recorrência. Este atendimento especializado não é simples e envolve um complexo processo psicossocial de ajustes a inúmeras variáveis, como experiências prévias com a doença, personalidade, motivação, educação, valores, cultura e família (Pina-Neto, 2008).

Cabe então, ao profissional de saúde procurar compreender a dor dos familiares, além de respeitar o tempo de adaptação à nova condição, evitando o rompimento do vínculo profissional-paciente, prevenindo o desamparo familiar e a desconfiança de todos a cerca. O profissional de saúde, família e criança devem estar articulados possibilitando ações integradas e o compartilhamento de informações referentes às demandas apresentadas (Pina-Neto, 2008; Trindade et al, 2015).

Nos casos de câncer hereditário, estes ocorrem em 10% a 30%, frequentemente em idade precoce, alguns com histórico familiar positivo para o mesmo tumor ou tumores relacionados. A presença de uma variante patogênica muitas vezes é identificada, e observa-se a transmissão de geração em geração, ou seja, herdada. Somado a estes aspectos, observa-se uma patologia oncológica autossômica dominante, levando à suspeita então de um diagnóstico de câncer hereditário, confirmado pela investigação molecular. Até o momento, já foram identificados mais de 80 genes e 200 síndromes de predisposição genética, as quais apresentam como característica principal o alto risco de desenvolver o câncer (Sullcahuaman Allende et al, 2018).

A literatura aponta que é real a possibilidade de detecção precoce e/ou a redução de risco de desenvolvimento de câncer a partir do acompanhamento regular dos familiares de risco aumentado, para estes casos, recomenda-se o encaminhamento para um serviço de AG (Sullcahuaman Allende et al, 2018; Santos de Paula et al, 2018).

A partir desta temática, o objeto deste estudo é a compreensão de como os familiares atendidos em um ambulatório de AG recebiam a notícia de um diagnóstico de câncer com possibilidade hereditária e a preocupação em conhecer como as famílias transmitem estas informações às crianças e seus familiares.

Os objetivos do estudo foram identificar o conhecimento da família sobre a doença infantil com predisposição hereditária e analisar como a informação da doença é difundida no cenário intrafamiliar.

Para melhor compreender e analisar esta problemática decidiu-se utilizar o conceito de família segundo Ingrid Elsen, no qual a família passa a ser considerada como uma estrutura

formada por seus membros cujas relações conduzem um modo de viver próprio (Elsen et al, 2001).

2. Metodologia

Estudo de cunho qualitativo, do tipo exploratório-descritivo. Este tipo de estudo busca compreender e explicar a dinâmica das relações sociais, as quais são influenciadas diretamente por crenças, valores, atitudes e fenômenos que não podem ser reduzidos à operacionalização de variáveis (Dalfovo et al, 2013). O estudo foi descrito segundo a recomendação dos Critérios Consolidados de Relatos de Pesquisa Qualitativa (COREQ) (Tong et al, 2007).

O cenário foi o Ambulatório de onco-pediatria de um hospital de referência no tratamento do câncer localizado na cidade do Rio de Janeiro, Brasil.

O estudo foi desenvolvido no período de agosto a dezembro de 2017. Participaram do estudo 16 familiares de crianças matriculadas no serviço de onco-pediatria. A seleção dos potenciais familiares à entrevista se deu através da análise prévia dos prontuários separados para consultas de AG. Os convites foram realizados após o término da consulta de AG, com esclarecimentos sobre o estudo e assinatura do termo de consentimento livre esclarecido (TCLE), com uma cópia para o familiar e outra para pesquisadora. Os familiares foram entrevistados em sala privada e identificados pela letra F e número arábico equivalente a ordem da entrevista.

Critérios de inclusão: crianças com diagnóstico de câncer ou de doença com predisposição hereditária que podem evoluir para o câncer, confirmação diagnóstica com mais de 6 meses, realizado consulta no ambulatório de AG no mínimo duas vezes e familiares maiores de 18 anos.

Critérios de exclusão: familiares que não falam a língua portuguesa; familiares que se sintam sensibilizados em conversar sobre o objetivo da pesquisa e crianças que nunca participaram da consulta de AG. Este critério de exclusão sobre a língua portuguesa, ocorreu devido a participação de uma família que somente se comunicava em chinês, e a criança (probando) de 10 anos servia de mediadora dos pais na consulta de aconselhamento genético, houve exclusão desta família.

Aplicou-se um formulário para caracterização do perfil do familiar entrevistado com idade, sexo, escolaridade e vínculo com a criança. Dados de caracterização da criança foram sexo, diagnóstico, idade ao diagnóstico, idade no momento da entrevista, presença de irmãos,

casos na família da doença de predisposição hereditária e/ou câncer e cuidador principal. Foi realizada uma entrevista semi-estruturada com os seguintes questionamentos: 1) Explique como você entende a doença que a criança possui. 2) Sobre o câncer passado de pai para filho ou familiar, o que você entende? 3) Você conversa com seus familiares sobre essa doença e a transmissão para os filhos? Se sim, como você conversa? Se não, por quê? 4) A criança já perguntou sobre a doença que possui? Se sim, como ele realizou essa pergunta? E como foi a comunicação?

Os dados obtidos nos prontuários e formulários foram inseridos em documento informatizado e tabulados em tabela eletrônica de Microsoft Word - 2017 para realização da análise dos dados. As entrevistas foram gravadas em equipamento digital com tempo médio de 15 minutos, sendo a maior entrevista com duração de 41 minutos e a menor, de 7 minutos, posteriormente transcritas na íntegra para melhor compreensão do material. As crianças e adolescentes não participaram da entrevista, permaneceram na sala de brinquedos do ambulatório.

Utilizou-se a técnica de análise de conteúdo do tipo temática, proposta por Minayo. A análise temática desdobrou-se em três etapas: 1) Pré-análise: consistiu na organização dos materiais que foram analisados através de uma leitura flutuante do conjunto de informações, a constituição do corpus, assim como retomada dos objetivos e definição de indicadores que orientassem a interpretação final. Essa etapa possibilita o alinhamento dos rumos interpretativos e novas indagações. 2) Exploração do Material: deu-se pela classificação e agregação das informações, trabalhadas nos recortes do texto das unidades de informação, definindo as categorias a partir dos elementos mais relevantes encontrados nas falas dos participantes. 3) Tratamento dos resultados obtidos e interpretação: os dados foram submetidos a operações que permitiram colocar em relevo as informações obtidas, assim a busca focalizou em ideologias, tendências e outras características que foram analisadas, interpretadas e fundamentadas na literatura (Minayo, 2014).

Foi garantida a confidencialidade e o anonimato dos participantes, o estudo atendeu aos critérios estabelecidos pela Resolução n.º 466/12 do Conselho Nacional de Saúde. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição proponente com o número de CAAE 70861417.1.0000.5274 e sob número de parecer 2.191.030.

A primeira autora desenvolveu a pesquisa sob a orientação da segunda autora, todas as etapas da pesquisa foram desenvolvidas pelas duas autoras. Este estudo fez parte do Trabalho de Conclusão de Curso de Residência Multiprofissional em Oncologia e Física Médica do Instituto Nacional de Câncer.

3. Resultados

Foram selecionados 16 prontuários, 08 eram de crianças com Retinoblastoma (Rb), 06 crianças com diagnóstico de Neurofibromatose (NF), uma criança com Síndrome de Gorlin-Goltz (SGG) e, uma criança com Polipose Adenomatosa Familiar (PAF).

Os participantes da entrevista foram constituídos por quatorze do sexo feminino e dois do sexo masculino. Foram entrevistados um total de treze mães, dois pais e uma irmã. Com relação à idade, houve uma variação de quase quarenta anos entre o familiar entrevistado mais jovem e o mais velho, sendo 18 e 57 anos respectivamente.

O grau de escolaridade dos entrevistados também foi amplamente variado, prevalecendo 41% com 10 a 12 anos de estudos, seguido de 23% com menos de 05 anos. Segundo dados do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatísticas (Brasil, 2015), 30,7% da população acima de 25 anos possui de 11 a 14 anos de estudos, o equivalente ao ensino médio completo e, pelo menos, dois anos concluídos com aprovação no ensino superior.

Dentre as 16 famílias entrevistadas, 10 foram identificadas com indivíduos afetados. Cinco famílias com relatos de familiares afetados pela mesma doença do probando e outras cinco famílias com casos de câncer.

Para melhor análise da característica familiar dos probandos, os dados coletados em prontuário e relatados nas entrevistas foram sintetizados dando origem a Tabela 1, onde observam-se os dados de caracterização de cada família como o sexo da criança, diagnóstico de inclusão, idade ao diagnóstico, idade no momento da entrevista, presença de irmãos, casos na família da doença de predisposição hereditária e/ou câncer.

Tabela 1. Dados De Caracterização (diagnóstico, presença de irmãos, idade e casos na família).

| FAMÍLIA | DIAGNÓSTICO | IRMÃOS | IDADE | | CASOS NA FAMÍLIA |
|---------|--------------|--------|----------------|---------------|--------------------------------|
| | | | AO DIAGNÓSTICO | NA ENTREVISTA | |
| F1 | NF | NÃO | 5 ANOS | 8 ANOS | MÃE, TIO E AVÔ NF |
| F2 | Rb | SIM | 2 ANOS | 10 ANOS | CASOS DE CÂNCER |
| F3 | NF | SIM | 7 ANOS | 9 ANOS | PAIS CONSANGUÍNEOS/AUSENTES |
| F4 | SGG | SIM | 11 ANOS | 13 ANOS | PAI E BISAVÔ SGG |
| F5 | Rb Bilateral | NÃO | 2 ANOS | 9 ANOS | AUSENTES |
| F6 | NF | SIM | 3 MESES | 16 ANOS | AUSENTES |
| F7 | NF | SIM | 4 ANOS | 10 ANOS | AUSENTES |

| | | | | | |
|-----|--------------|---------|----------|----------|--------------------------------|
| F8 | Rb | SIM | 1 ANO | 5 ANOS | AUSENTES |
| F9 | Rb Bilateral | GEMELAR | 1 ANO | 4 ANOS | CASOS DE CÂNCER |
| F10 | Rb | NÃO | 4 MESES | 10 MESES | CASOS DE CÂNCER |
| F11 | Rb Bilateral | SIM | 7 MESES | 9 ANOS | AUSENTES |
| F12 | Rb Bilateral | NÃO | 3 MESES | 1 ANO | CASOS DE CÂNCER |
| F13 | NF | NÃO | 3 ANOS | 17 ANOS | MÃE NF |
| F14 | NF | SIM | 10 MESES | 19 ANOS | MÃE E DOIS IRMÃO MAIS NOVOS NF |
| F15 | Rb Bilateral | SIM | 9 MESES | 8 ANOS | CASOS DE CÂNCER |
| F16 | PAF | SIM | 12 ANOS | 19 ANOS | PAI PAF |

NF: Neurofibromatose; Rb: Retinoblastoma; SSG: Síndrome de Gorlin-Goltz; PAF: Polipose Adenomatosa Familiar. Fonte: O autor (2020).

Na família F4, foram identificados três casos de Síndrome de Gorlin-Goltz: o probando, o pai da criança e o bisavô paterno, segundo informações de familiares.

Na F16, o probando é portador de polipose adenomatosa familiar (PAF), assim como o pai que havia falecido precocemente pela mesma doença e com complicação oncológica e a avó paterna por câncer avançado sem definição do tipo de câncer.

Foram identificadas 06 famílias com neurofibromatose (NF), desenhadas da seguinte maneira: F1, F13 e F14 com casos de neurofibromatose além do probando. Nas famílias F3, F6 e F7 não foram encontrados casos de neurofibromatose (NF) ou câncer em outros familiares. Destaca-se a família F3 pela consanguinidade dos pais.

O diagnóstico mais frequente nas crianças foi o retinoblastoma (Rb) com 08 casos. Das famílias com diagnóstico de retinoblastoma (Rb) em F2, F9, F11 e F15 os irmãos do probando foram avaliados através do exame de fundo de olho. Rotineiramente, todas as crianças são acompanhadas a longo prazo tanto no AG como na oncopediatria.

Na família F8, como a criança era adotada, o familiar entrevistado relata desconhecimento da família biológica de casos de câncer ou familiares afetados pelo retinoblastoma (Rb).

Nas demais famílias, não foram identificados outros casos de patologia semelhante ao do probando. Destacam-se as famílias F2, F9, F10, F12, F15 e F16 com identificação de casos de câncer na história familiar, indicando a possibilidade de predisposição de patologia hereditária nessas famílias.

Após a análise das entrevistas, foram 45 as unidades temáticas que emergiram através da colorimetria que foram agrupadas visando à estruturação das categorias e subcategorias. Após o tratamento do material foram identificadas três categorias principais.

3.1 O (Des)conhecimento da doença

Esta categoria aborda o (des)conhecimento que as famílias têm sobre o adoecimento da criança relacionado à oncologia e hereditariedade. Os familiares relatam a dificuldade de diagnóstico da doença na criança devido à diversidade de sinais e sintomas e a uma investigação mais especializada:

[...]Então, eu não entendo exatamente. Eu cuido, mas entender como é, eu não entendi muito bem. [...] Eu já ouvi falar em doenças hereditárias, mas não especializadas assim no câncer. (F2 – Rb – 10 anos)

[...]É genético, não é isso? Que é do sangue, é isso? E talvez, não era para ter tido (filho), mas eu não sabia, (apontando para os inúmeros neurofibromas). Porque eu tenho bastante. Já a minha filha tem a manchinha café com leite que falam. Mas eu não sabia de nada. (F 13 – NF – 17 anos)

Os familiares ainda apresentam dúvidas e questionamentos sobre as doenças com predisposição hereditária e a possibilidade de transmissão genética, tendo dificuldade de relacionar o câncer e o aspecto hereditário ou a doença hereditária que pode evoluir para câncer.

Destaca-se, também, a dificuldade dos profissionais de saúde nesta identificação:

[...] porque quando eu levei ele (filho) na dermatologista e, ela disse, acima de oito manchinhas que é a neurofibromatose. Se tiver menos, não chega ser... não me examinou. (F7 – NF – 10 anos)

[...] eu até falei com a pediatra na época dos primeiros sintomas, só que ela falou que era coisa da minha cabeça [...] que não tinha nada, não. (F15 – Rb bilateral – 8 anos)

No relato destes familiares, as observações sobre a alteração no corpo da criança não foram valorizadas pelos profissionais de saúde, contribuindo para o atraso no diagnóstico e a insegurança sobre as decisões no cuidado com a saúde.

Os familiares entrevistados com casos de crianças portadoras de neurofibromatose (NF), Síndrome de Gorlin-Goltz (SGG) e polipose adenomatosa familiar (PAF) relatam os casos da doença em seus familiares:

[...]Meu pai era cheio (dos carocinhos), ele já faleceu. Cheio de carocinho da cabeça aos pés. Os carocinhos ninguém mais tinha, as manchas (café com leite) eu e o meu irmão, e agora a minha filha (temos). (F1 – NF – 8 anos)

[...]Isso aí (a Síndrome de Gorlin-Goltz) eu já sei que é da genética dele (pai do probando), que passa de um para o outro. Que pode ter sido o avô dele que tinha. [...] e ele (pai do probando) que tem. (F4 - Síndrome de Gorlin-Goltz – 13 anos)

Ele (pai do probando) tinha muitos caroços pelo corpo, muitos de vez em quando ele tirava e ficava cicatriz. Mas muitos mesmo e grandes, sabe. (F16 – PAF – 19 anos)

No discurso dos familiares identifica-se a busca de casos de doença hereditária através da identificação de sinais físicos em outros familiares.

3.2 A comunicação intrafamiliar

A comunicação é uma atividade humana básica, uma condição da vida humana e da ordem social. Devido a complexidade do assunto, para melhor análise desta categoria emergiram-se três subcategorias:

3.2.1 A comunicação familiar com a criança

Este tópico aborda a comunicação da doença para criança através de formas específicas e individualizadas. A família desenvolve autonomia de difundir as informações sobre a doença oncológica com predisposição hereditária para a criança de acordo com critérios próprios.

[...]Eu tive que tentar explicar de um jeito que ele conseguisse entender. Ele encara até bem. Agora ele tá crescendo um pouquinho [...] começando a entender que o mundo enxerga e ele não. (F5 - Rb bilateral – 9 anos)

Por outro lado, para alguns familiares, principalmente, no caso de crianças lactentes, identifica-se um planejamento dos familiares sobre as formas de informar aspectos importantes da doença:

[...]Eu estava falando isso com meu esposo, que seria mais quando ele (o probando) tivesse mais adolescente... a gente vai ter que se preparar ao longo do tempo para ir explicando para ele. (F9 – Rb bilateral – 4 anos)

[...] ser o mais claro, explicar de forma que ele (o probando) venha entender e que não venha ficar chateado... um adulto com ressentimentos ou com qualquer outro tipo de problema. Falando assim: ‘-Ah, eu sou inferior ao outro por causa que eu tenho isso (o retinoblastoma)’. (F12 – Rb bilateral – 1 ano)

Através dos relatos, observa-se que as famílias se planejam para abordar questões relacionadas ao adoecimento por câncer com o objetivo de minimizar os efeitos negativos.

3.2.2 A comunicação com outros familiares

A importância da comunicação é observada na intenção de melhorar o cuidado, além da busca de conhecimento adicional para compreensão da doença:

Ah, eu converso. Até demais... uns ficam apavorados. [...] A minha irmã então. Ela lê. Ela mostra que tem que ficar de olho nos olhos dela, na boca, nos pés, nas mãos. (F4 - Síndrome de Gorlin-Goltz – 13 anos)

A gente conversa. Pedre para o meu irmão planejar se for ter outro filho, fazer um exame assim que nascer [...] fazer um exame para saber se pode ter o retinoblastoma. (F12 – Rb bilateral – 1 ano)

Além da busca pela melhora do cuidado com a criança e as informações sobre a doença do probando, existe o planejamento com outros filhos, a preocupação com as novas gerações, um incentivo a difusão de informações sobre o adoecimento com outros familiares.

3.2.3 A dificuldade da comunicação com familiares

A dificuldade de comunicação sobre uma temática muito complexa e com muitas particularidades esteve bastante presente entre os familiares entrevistados:

[...] Ainda não conversamos sobre a doença ser passada de pai para filho, sei lá, tenho dificuldade de sentar e falar sobre essas coisas. (F2 – Rb – 10 anos)

[...] É meio complicado falar sobre isso. Eu tenho muita dificuldade. [...] Que essa doença genética (a neurofibromatose) ela passa, transmite de um para outro, no sangue, porque somos parentes um do outro. (F3 – NF – 9 anos)

Alguns familiares ressaltam a dificuldade em se abordar sobre uma doença de aspecto hereditário, que envolve toda a família, suas particularidades, segredos e medos.

3.3 O convívio com a doença com predisposição hereditária

O convívio com a doença com predisposição hereditária emergiu como categoria através dos processos de adaptação relatado pelas famílias em conviver com o diagnóstico, sugerindo que a doença da criança alterou o cotidiano.

A gente leva mais na brincadeira... tem parte que é séria. Quando ela faz alguma coisa no dente, aí fica todo mundo mais preocupado. (F4 - Síndrome de Gorlin-Goltz – 13 anos)

Não posso falar que já acabou. É um processo que eu estou vivendo de transformação. Então assim, mudou tudo. Está mudando tudo. Então, hoje eu sou outra mãe. (F10 – Rb – 10 meses)

A doença com predisposição hereditária e o câncer infantil atendidos no ambulatório de aconselhamento genético implicam em um acompanhamento a longo prazo das crianças, a avaliação de novos membros na família e familiares de risco aumentado, com rotina de exames, avaliações e orientações.

4. Discussão

O câncer infantil ainda exerce até os dias atuais, temor e fragilidade para a família (Bai et al, 2018; Noia et al, 2015). Relacionar o câncer na criança e a condição de hereditariedade remete à necessidade de se explorar esta particularidade na prática de oncologia pediátrica. Uma neoplasia somado à possível causa hereditária, parece ser traumático e desestruturador para a criança, a família e futuras gerações (Himes et al, 2019). Desta forma, a relevância de identificar crianças portadoras desta condição, está intimamente relacionada à formação de profissionais de saúde, principalmente, sob a ótica da genômica (Delaney et al, 2016).

Os resultados nos trazem que ainda na atualidade, confirma-se a proposição de que os cuidados à criança permanecem, na maioria das vezes, de responsabilidade da genitora. Reconhecidamente, as mulheres assumem a responsabilidade pela saúde de sua família (Bruwer et al, 2013), dado confirmado pela presença de 14 entrevistados do sexo feminino e apenas um familiar do sexo masculino que se declarou como responsável pelos cuidados da criança.

Todas as entrevistadas do sexo feminino estava em fase reprodutiva, entre 18 e 40 anos, remetendo para importância das informações sobre o planejamento reprodutivo e doenças hereditárias para a família. Desta forma, destaca-se que um dos pilares do atendimento no aconselhamento genético é a influência das informações para futuras gerações e a autonomia para decisões reprodutivas futuras (Gallo et al, 2009).

Ser portador de uma condição genética, vai além da possibilidade de transmissão a futuras gerações e implicações para a saúde, estes conceitos ainda são difíceis de serem relacionados aos anos de estudo ou nível de instrução dos entrevistados à capacidade cognitiva. Mas devido à exposição a sentimentos de medo, raiva, dúvida, negação ou indiferença, estes podem interferir diretamente na compreensão de uma situação diferenciada de doença (Gallo et al, 2009).

Para melhor compreensão dos casos identificados no público infantil do AG, tornou-se necessário uma breve descrição das patologias encontradas na clínica de onco-genética, consideradas raras e pouco conhecidas até mesmo pelos profissionais de saúde.

Considera-se doença rara aquela patologia que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos (*Portaria nº 199/2014*) ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. O número exato de doenças raras no Brasil não é conhecido, porém acredita-se que oitenta por cento (80%) delas decorrem de fatores genéticos, os demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras (Hall et al, 2015; Pinto et al, 2019).

Das famílias com criança portadora de doença genética com predisposição ao câncer que participaram do estudo, encontramos a presença da Síndrome de Gorlin-Goltz, Polipose adenomatosa familiar (PAF), Neurofibromatose (NF) e Retinoblastoma (Rb).

A Síndrome de Gorlin-Goltz é caracterizada pela condição da tríade de sinais e sintomas, tais como múltiplos carcinomas basocelulares, tumores odontogênicos ceratocísticos e anomalias esqueléticas causada por mutações *patched*, um gene humano supressor tumoral que foi mapeado no cromossoma 9 (q22.3 -q31braço longo) (Silva Queiroz et al, 2020).

A polipose adenomatosa familiar (PAF) é uma doença com condição autossômica dominante caracterizada pelo desenvolvimento precoce de múltiplos adenomas colorretais. Detectada precocemente por análise molecular do DNA (*deoxyribonucleic acid/ ácido desoxirribonucleico*) em amostras de sangue, para os afetados recomenda-se a vigilância regular com endoscopia periódica e colectomia precoce para redução dos casos de câncer colorretal. Os casos não tratados apresentam risco de quase 100% de desenvolver carcinoma colorretal (Andrade et al, 2015).

A neurofibromatose é uma doença autossômica dominante causada por uma mutação em uma das duas cópias do gene Neurofibrina1 (NF1) podendo atingir vários órgãos e sistemas. Observada em todas as partes do mundo sem distinção de raça ou sexo. A chance de desenvolver outros tumores como tumor de Wilms, rabiniossarcomas, meningiomas, gliomas ópticos, feocromocitomas é de duas a quatro vezes maior e crianças têm mais chance de desenvolver leucemia mieloide crônica. Podendo apresentar também tendência à inteligência reduzida (Shofty et al, 2015; Heimgärtner et al, 2019).

O retinoblastoma (Rb) é a neoplasia intraocular mais comum na infância. É um tumor que pode ocorrer na forma esporádica, em 60% dos casos; ou na forma hereditária, em 40% dos casos. O gene *Rb1*, pode ter duas possibilidades de surgimento, ele pode ser herdado de um dos progenitores ou pode ser o resultado de uma mutação que ocorre no período da divisão celular, denominada de mutação “de novo”(Gedleh et al, 2017; Brasil, 2016). Sua incidência aumentou nas últimas décadas, provavelmente pela propagação do gene pelos sobreviventes da doença. Neste estudo contou-se com 08 crianças afetadas.

Conhecer uma patologia de caráter hereditário e rara, pode ser um desafio e alguns tipos de câncer infantil encontram-se nesta categoria. Para os profissionais de saúde estes casos muitas vezes são desconhecidos e passam despercebidos na rede básica de saúde.

Para solucionar esta problemática da fragilidade de conhecimento faz-se necessário a divulgação deste conhecimento entre os profissionais de saúde, em destaque o enfermeiro. A implantação de serviços de aconselhamento genético, conhecimento sobre a rede de câncer hereditário possibilita a identificação de casos, acesso a serviços especializados e a difusão de orientações genéticas no Brasil (Franciscatto et al, 2020).

No âmbito do atendimento de AG, alguns familiares conseguiram relacionar as informações sobre a doença hereditária com a predisposição em desenvolver câncer. E foi destacada a importância de se conhecer a história familiar, a qual, auxilia na identificação de outros casos, além do controle da saúde dos seus membros.

Através das informações recebidas, os familiares desenvolveram habilidades específicas: *“Meu pai era cheio (dos carocinhos), ele já faleceu. Cheio de carocinho da cabeça aos pés”*(F1), este familiar se referiu aos sinais e sintomas de neurofibromatose (NF), e conseguiu identificar na sua família outros casos, a sua condição de portadora, além da criança (probando). Outras situações semelhantes ocorreram, como na Síndrome de Gorlin-Goltz (SGG) e na polipose adenomatosa familiar (PAF), um conhecimento adquirido nas consultas de AG.

O caminho para se diagnosticar uma doença genética é conhecer a história clínica da família, a história de saúde dos seus membros o mais completo possível, dados que contribuem para um AG eficaz. Através das informações partilhadas no atendimento do ambulatório, os familiares conseguiram entender a importância das informações e contribuir para a identificação de novos casos na família (Abacan et al, 2019).

Por outro lado, os estudos científicos ressaltam que o entendimento detalhado da patologia e a possibilidade da transmissão genética, ainda são conhecimentos muito complexos para os familiares e de difícil entendimento (Gallo et al, 2009). Contrariando esta afirmativa, identificou-se que a compreensão das informações genéticas contribui para uma participação ativa dos familiares na divulgação das informações sobre a patologia, a hereditariedade e no empenho da comunicação intrafamiliar.

Como forma de democratizar este atendimento valioso para a identificação de população de risco de patologias hereditárias, foi criada, em 2009, “A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica”, que representou um grande avanço para o sistema de saúde pública. Porém, ainda é considerada uma realidade distante, principalmente na atenção

primária, local ideal para a identificação precoce e referenciar casos suspeitos. Considerando a atenção primária como porta de entrada para os usuários do Sistema Único de Saúde (SUS), o seu principal entrave ainda é a falta de recursos humanos especializados nesta área (Lopes-Júnior et al, 2014).

Através dos relatos, identificou-se o esforço dos familiares em transmitir informações sobre o adoecimento para a criança, com informações objetivas ou fantasiosas ou até mesmo a falta de comunicação.

A reação emocional diante de um resultado de teste molecular positivo, ainda é um campo a ser explorado. A informação genética não se limita apenas ao indivíduo portador, mas se estende à família biológica e a aceitação dos testes entre os membros da família e familiares. A aceitação ou até mesmo a negação desta condição foi um dos resultados encontrados em outras pesquisas, reforçando os dados trazidos neste estudo (Bruwer et al, 2013). Cabe destacar a importância da equipe multiprofissional no suporte à família sobre a melhor forma e o momento adequado de difundir as informações da hereditariedade e aspectos relevantes sobre os cuidados com a saúde da família.

Um estudo aponta que o processo das informações genéticas ainda é um desafio, e devem ser acompanhados regularmente pela equipe de AG. Outros familiares devem ser incluídos nesta estressante responsabilidade, e estratégias de comunicação devem ser implementadas, como telefonemas informativos, suporte eletrônico ou manuais explicativos sobre genética, forma de diversificar informações para facilitar o processo de comunicação, e ainda, propor suporte de aconselhamento por telefone para acompanhar a divulgação de informações a parentes de risco (Derbez et al, 2017).

Tradicionalmente, os profissionais de saúde confiam aos pacientes ou familiares a transmissão de informações genéticas a outros membros da família. No entanto, os informantes podem se sentir inseguros diante da transmissão das informações e a recusa explícita de compartilhar informações relevantes deve ser considerada. Estudos qualitativos demonstram que a transmissão de informações pode ser retida, atrasada ou incompleta. Compreensão pouco clara, podem desestimular familiares a saber ou imaginar a incapacidade de entender ou lidar com as informações (Mendes et al, 2018).

A seleção de palavras, o ambiente e o momento para se comunicar é uma estratégia eficaz para conter a incerteza. O planejamento relatado pelos familiares de como comunicar a doença para criança e a idade de compreender é de grande importância e responsabilidade para os familiares. A criança com câncer e/ou portadora de doença genética com

predisposição ao câncer, mesmo a de menor idade, necessita saber o que está acontecendo consigo (Borges et al, 2016).

Neste estudo, os familiares buscaram outras fontes para aprimorar as informações sobre a doença, somado às informações provenientes dos profissionais de saúde. Nos relatos, foi identificado o compartilhamento das informações no núcleo familiar e a outros familiares sobre características da doença e a condição genética do probando, comportamento também apontado em outros estudos (Gallo et al, 2009).

Através do vínculo com a família, o enfermeiro pode ter maior habilidade em prever reações individuais diante de informações desagradáveis e deve considerar uma série de fatores como personalidade, religião, rede de apoio, experiências prévias, expectativa, forma e tempo adequado em que esta notícia pode ser transmitida. Significa prestar atenção na dimensão pragmática na gestão das temporalidades familiares (Benjamin, 2018).

Cabe destaque à presença da enfermeira como membro da equipe de AG, desenvolvendo ações pautadas na valorização da comunicação sob aspectos genéticos e genômicos, alicerçados na capacidade de compreensão dos sujeitos, seu nível educacional, formas de percepção de risco, história pessoal e familiar de neoplasias, com consideração às suas crenças e hábitos culturais (Flória-Santos, 2013). Uma comunicação personalizada no ambiente do atendimento do ambulatório de aconselhamento genético.

5. Conclusões e Implicações para a Prática

Este estudo evidenciou a necessidade de se identificar casos de doença hereditária que podem levar ao câncer ou a própria doença oncológica com possibilidade hereditária. Devido ao diminuto entendimento sobre predisposição ao câncer relacionada com a possibilidade da doença hereditária esta (des)informação pode interferir no cuidado à saúde a longo prazo de crianças afetadas e na identificação de familiares de risco.

Este estudo traz a necessidade de se aprofundar as técnicas de comunicação mais precisas sobre o diagnóstico de neoplasias com possibilidade hereditária, esclarecendo aos familiares sobre a importância desta informação diante da tomada de decisão para a comunicação intrafamiliar.

Foi identificada neste estudo, uma diversidade de estratégias de comunicação para as crianças e familiares e, até mesmo, a falta desta comunicação. Deste modo, as famílias necessitam ser orientadas quanto às estratégias de se abordar um conteúdo bastante complexo

como o da doença oncológica com possibilidades hereditárias, com crianças e adolescentes, sem causar danos emocionais e sociais.

A preocupação com a saúde de outros membros familiares e futuras gerações, remete aos estudos de Ingrid Elsen sobre família, influenciando o cuidado de enfermagem à criança e sua família.

Conclui-se que o enfermeiro oncologista, presente na realização integral dos cuidados, deve aprimorar seu conhecimento na área de genética e genômica, atuando como membro ativo da equipe de AG identificando famílias de risco, atuando de maneira esclarecedora e principalmente, reforçando informações sobre o processo de adoecimento com possibilidade hereditária.

Este estudo contribui para a diminuição de barreiras de comunicação, além de facilitar a busca de soluções individualizadas para cada paciente, procurando atingir com êxito os objetivos do AG, que envolvem o cuidado a indivíduos, pacientes e familiares, facilitando no processo de entendimento sobre o adoecimento e suas repercussões familiares.

Recomenda-se a replicação deste estudo em outros cenários e para outros públicos portadores de doença genética hereditária para conhecer e aprimorar os mecanismos de comunicação entre profissionais de saúde, crianças e famílias.

Referências

Abacan, M., Alsubaie, L., Barlow-Stewart, K., et al. (2019) The Global State of the Genetic Counseling Profession. *Eur J Hum Genet.*; 27(2):183-197. Recuperado de: <https://doi.org/10.1038/s41431-018-0252-x>.

Afonso, S. B. C., Minayo, M. C. S. (2013) Notícias difíceis e o posicionamento dos oncopediatras: revisão bibliográfica. *Ciência & Saúde Coletiva*; 18(9), 2747-2756. Recuperado de: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232013000900030>.

Andrade, D. O., et al. (2015). Clinical, Epidemiologic, and endoscopic profile in children and adolescents with colonic polyps in two reference centers. *Arquivos de Gastroenterologia*, 52(4), 303-310. Recuperado de <https://doi.org/10.1590/S0004-28032015000400010>.

Bai, J., Swanson, K. M., Harper, F. W. K., Santacroce, S. J., Penner, L. A. (2018). Longitudinal Analysis of Parent Communication Behaviors and Child Distress during Cancer

Port Start Procedures. *Pain Manag Nurs.*; 19(5):487-496. Recuperado de <https://doi.org/10.1016/j.pmn.2018.01.002>.

Benjamin, D. (2018). Is there a “right time” for bad news? Kairos in familial communication on hereditary breast and ovarian cancer risk, *Social Sci & Medic*; 202, 13-19. Recuperado de: <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2018.02.022>.

Borges, A. A., Lima, R. A. G., Dupas, G. (2016). Secrets and truths in the process of family communication with a child with cancer. *Escola Anna Nery*, 20(4), e20160101. Recuperado de: <https://dx.doi.org/10.5935/1414-8145.20160101>.

Brasil. (2015). IBGE, Diretoria de Pesquisas, Coordenação de Trabalho e Rendimento, Pesquisa Nacional por Amostra de Domicílios 2007/2015. Recuperado de <https://brasilemsintese.ibge.gov.br/educacao/anos-de-estudo.html>.

Brasil. (2016). Incidência, mortalidade e morbidade hospitalar por câncer em crianças, adolescentes e adultos jovens no Brasil: informações dos registros de câncer e do sistema de mortalidade / Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva. – Rio de Janeiro: Inca.

Bruwer, Z., Futter, M., Ramesar, R. (2013). Communicating cancer risk within an African context: experiences, disclosure patterns and uptake rates following genetic testing for Lynch syndrome. *Patient Educ Couns.*; 92(1), 53-60. Recuperado de: <https://doi.org/10.1016/j.pec.2013.02.001>.

Dalfovo, M. S., Lana, R. A., Silveira, A. (2008). Métodos quantitativos e qualitativos: um resgate teórico. *Revista Interdisciplinar Científica Aplicada*, Blumenau; 2(4), 01-13.

Delaney, S. K., Hultner, M. L., Jacob, H. J. et al. (2016). Toward clinical genomics in everyday medicine: perspectives and recommendations. *Expert Rev Mol Diagn.*; 16, 521–532. Recuperado de: <https://doi.org/10.1586/14737159.2016.1146593>.

Derbez, B., de Pauw, A., Stoppa-Lyonnet, D., de Montgolfier, S. (2017). Supporting disclosure of genetic information to family members: professional practice and timelines in

cancer genetics. *Fam Cancer.*; 16(3), 447-457. Recuperado de: <https://doi.org/10.1007/s10689-017-9970-4>.

Elsen, I., Althoff, C. R., Manfrini, G. C. (2001). Saúde da Família: Desafios Teóricos. *Fam. Saúde Desenv.*, Curitiba, 3(2), 89-97.

Flória-Santos, M. et al. (2013). Atuação do enfermeiro em oncologia na perspectiva da genética e genômica. *Texto & Contexto - Enfermagem*, 22(2), 526-533. Recuperado de: <https://dx.doi.org/10.1590/S0104-07072013000200031>.

Franciscatto, L. H. G., Silva, M. R. S., Santos, A. M., Oliveira, A. M. N., Salvador, K. (2020). Genetic disease in the family: trajectories and experiences in public health services. *Escola Anna Nery*, 24(1), e20190128. Recuperado de: <https://dx.doi.org/10.1590/2177-9465-ean-2019-0128>.

Gallo, A. M., Knafl, K. A., Angst, D. B. (2009). Information management in families who have a child with a genetic condition. *Journal of Pediatric Nursing.*, 24(3), 194-204. Recuperado de: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2008.07.010>.

Gedleh, A., Lee, S., Hill, J. A., Umukunda, Y., Qaiser, S., Kabiru, J., et al. (2017). “Where Does it Come from?” Experiences among survivors and parents of children with retinoblastoma in Kenya. *J Genet Couns.* Recuperado de <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0174-8>.

Hall, M. J., Forman, A. D., Montgomery, S. V., Rainey, K. L., Daly, M. B. (2015) Understanding patient and provider perceptions and expectations of genomic medicine. *J Surg Oncol.*; 111(1), 9-17. Recuperado de: <https://doi.org/10.1002/jso.23712>.

Heimgärtner, M., Granström, S., Haas-Lude, K., Leark, R. A., Mautner, V. F., Lidzba, K. (2019). Attention Deficit Predicts Intellectual Functioning in Children with Neurofibromatosis Type 1. *Int J Pediatr.*; 2019, 9493837. Recuperado de <https://doi.org/10.1155/2019/9493837>.

Himes, D. O., Davis, S. H., Lassetter, J. H., Peterson, N. E., Clayton, M. F., Birmingham, W. C., Kinney, A.Y. (2019). Does family communication matter? Exploring knowledge of breast cancer genetics in cancer families. *J Community Genet.*; 10(4), 481-487. Recuperado de: <https://doi.org/10.1007/s12687-019-00413-y>.

Lopes-Júnior, L. C., Flória-Santos, M., Ferraz, V. E. F., Villa, T. C. S., Palha, P. F., Bomfim, E. O. et al. (2014). Practicability of comprehensive care in clinical genetics in the brazilian unified health system: expanding the debate. *Texto & Contexto - Enfermagem*, 23(4), 1130-1135. Recuperado de: <https://dx.doi.org/10.1590/0104-07072014002120012>.

Mendes, A., Metcalfe, A., Paneque, M., Sousa, L., Clarke, A. J., Sequeiros, J. (2018). Communication of Information about Genetic Risks: Putting Families at the Center. *Fam. Proc.*, 57 (3), 836-846. Recuperado de: <https://doi.org/10.1111/famp.12306>.

Minayo, M. C. S. (2014). O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. (14a ed.), São Paulo-Rio de Janeiro (RJ): Hucitec.

Nóia, T. C., Sant'Ana, R. S. E., Santos, A. D. S., Oliveira, S. C., Bastos Veras, S. M. C., Lopes-Júnior L. C. (2015). Coping with the diagnosis and hospitalization of a child with childhood cancer. *Investigación Y Educación En Enfermería*, 33(3). Recuperado de: <https://revistas.udea.edu.co/index.php/iee/article/view/24455>.

Petean, E. B. L., & Pina Neto, J. M. de. (1998). Investigações em aconselhamento genético: impacto da primeira notícia - a reação dos pais à deficiência. *Medicina (Ribeirão Preto)*, 31(2), 288-295. Recuperado de: <https://doi.org/10.11606/issn.2176-7262.v31i2p288-295>.

Pina-Neto, J. M. (2008). Genetic counseling. *Jornal de Pediatria*, 84(4, Suppl.), S20-S26. Recuperado de: <https://dx.doi.org/10.1590/S0021-75572008000500004>.

Pinto, M., Madureira, A., Barros, L. B. P., Nascimento, M. et al. (2019). Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cadernos de Saúde Pública*, 35(9), e00180218. Recuperado de: <https://doi.org/10.1590/0102-311x00180218>.

Santos de Paula, D. P., Carvalho da Silva, G. R., Oliveira Andrade, J. M., & Fernandes Paraíso, A. (2018). Câncer infantojuvenil do âmbito familiar: percepções e experiências frente ao diagnóstico. *Revista Cuidarte*, 10(1). Recuperado de: <https://doi.org/10.15649/cuidarte.v10i1.570>.

Shofty, B., Constantini, S., Ben-Shachar, S. (2015). Advances in Molecular Diagnosis of Neurofibromatosis Type 1. *Semin Pediatr Neurol.*; 22(4) 234-9. Recuperado de: <https://doi.org/10.1016/j.spen.2015.10.007>.

Silva Queiroz, C.L., Farias Hassam, S., Varela Câncio, A., Gonçalves de Farias, J., Andrade Cardoso, J. (2020). Diagnóstico precoce e tratamento da síndrome de Gorlin Goltz: acompanhamento de oito anos. *Rev Cubana Estomatol.*; 57(1), e1942.

Sullcahuaman Allende, Y. C., Loarte Villarreal, M., Torres Loarte, M. (2018). Câncer ginecológico hereditario en la era de la medicina genómica. *Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia*, 64(3), 461-468. Recuperado de: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v64i2112>.

Tong, A., Sainsbury, P., Craig, J. (2007). Consolidated criteria for reporting qualitative research (COREQ): a 32-item checklist for interviews and focus groups. *International Journal for Quality in Health Care*. 19(6): 349-57. Recuperado de <https://doi.org/10.1093/intqhc/mzm042>.

Trindade, L., Bordignon, M., Ferraz, L., Amestoy, S. (2015). Professional satisfaction and quality of care in oncology: the vision of health professionals. *Rev Pesq Cuid fundam*. 7(2), 2383. Recuperado de: <http://dx.doi.org/10.9789/2175-5361.2015.v7i2.2383-2392>.

Porcentagem de contribuição de cada autor no manuscrito

Jenifer Nascimento da Silva Cebulski – 50%

Leila Leontina do Couto – 50%