



IMPACTO DO DIAGNÓSTICO DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA NA QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS E SEUS CUIDADORES

EDUARDO FREITAS; EMILLY ARAUJO; RENATA LOUZADA; FABIANA RIBEIRO; MARINA KOHLSDORF

RESUMO

Introdução: A OI, uma condição rara e crônica, se caracteriza por uma fragilidade óssea acentuada, afetando não apenas a criança diagnosticada, mas toda a família, resultando em dor, hospitalizações frequentes e alterações profundas na vida cotidiana. Entretanto, é notável que a maior parte dos estudos sobre a OI até então tem se concentrado exclusivamente nos aspectos médicos da doença, negligenciando os fatores psicossociais que também desempenham um papel crucial no bem-estar dos pacientes e de seus familiares. Dessa forma, em consonância com a abordagem biopsicossocial de saúde, torna-se necessária uma análise mais aprofundada do impacto do diagnóstico de OI na subjetividade dos envolvidos. **Objetivo:** O presente estudo tem como objetivo investigar os impactos emocionais e psicossociais decorrentes do diagnóstico de Osteogênese Imperfeita (OI), bem como sua influência na qualidade de vida tanto dos pacientes pediátricos quanto de seus familiares. **Relato de caso:** Paciente L., com diagnóstico de OI tipo III chega ao serviço da enfermagem pediátrica do Hospital Universitário de Brasília acompanhada da mãe, pai e avó. Os dados foram coletados por meio de sessões de atendimento psicológico e intervenções multiprofissionais realizadas na. Paciente concordou com a documentação do caso e assinou o TCLE (Termo de Consentimento Livre e Esclarecido). **Discussão:** Durante a fase de coleta de dados, foi possível identificar uma notável correspondência entre os relatos encontrados na literatura especializada sobre a OI e as experiências compartilhadas durante os atendimentos, evidenciando os impactos significativos do diagnóstico em diversas áreas da vida dos pacientes e de seus cuidadores. **Conclusão:** Esses achados ressaltam a urgência de políticas públicas efetivas e de uma maior capacitação profissional para lidar de maneira qualificada e humanizada com esses casos, atentando-se às suas especificidades e os analisando de forma integral.

Palavras-chave: Psicologia da saúde; Osteogênese Imperfeita; Atendimento cooperativo; Modelo biopsicossocial; Doenças crônicas

1 INTRODUÇÃO

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS, 2022), a Osteogênese Imperfeita (OI), também conhecida como doença dos ossos de vidro ou quebradiços e doença de Lobstein, é caracterizada por fragilidade e deformidades ósseas, além de fraturas por mínimo trauma. A classificação da doença é feita conforme a manifestação

clínica dos pacientes, podendo variar em diferentes níveis de gravidade. As diversas alterações genéticas geradas pela OI englobam sinais clássicos que, segundo Paiva et al. (2018), são: fragilidade e deformidade óssea e física, osteopenia e osteoporose, baixa estatura, fraturas de repetição, esclerótica cinza ou azulada, dentinogênese imperfeita (DI), hipoacústicas ou surdez, hiperelasticidade da pele, hiper mobilidade articular, dor crônica e, em alguns casos, ossos wormianos presentes nas suturas do crânio.

Por ser uma condição genética rara, a OI não tem cura, sendo os tratamentos mais comuns baseados no uso de bisfosfonatos como o Pamidronato (ROSSI, LEE, MAROM; 2019). O Hospital Universitário de Brasília (HUB) é reconhecido por oferecer tratamento com esse medicamento, proporcionando melhor qualidade de vida aos pacientes.

O diagnóstico de doenças crônicas em crianças tem um impacto significativo na família, exigindo uma adaptação ao novo contexto que pode trazer consequências emocionais, financeiras, sociais e até mesmo físicas (FAIRFAX et al., 2019). Em alguns casos, o diagnóstico de OI pode ocorrer já no período perinatal, colocando os cuidadores em situações complexas que podem causar sofrimento psicológico em vários níveis. É crucial, portanto, que o suporte psicológico seja iniciado no momento do diagnóstico e continue durante todo o acompanhamento e tratamento.

Apesar disso, a maioria dos estudos sobre OI concentra-se principalmente em aspectos biológicos do diagnóstico, negligenciando os aspectos psicossociais associados à condição, principalmente no Brasil (RORK et al., 2023). Em contraste com essa abordagem exclusivamente biológica, destaca-se o modelo biopsicossocial de saúde, que reconhece a complexidade do adoecimento e suas diversas dimensões, resgatando a pessoa do diagnóstico isolado. É crucial realizar pesquisas que explorem a relação entre o diagnóstico de OI e seus impactos psicossociais, ampliando assim a compreensão do adoecimento a partir de uma perspectiva mais integrada e alinhada com o modelo biopsicossocial de saúde.

2 RELATO DE CASO/EXPERIÊNCIA

A paciente L. foi admitida com 1 ano e 6 meses na enfermaria pediátrica do Hospital Universitário de Brasília (HUB) em abril de 2023, encaminhada para tratamento de Osteogênese Imperfeita (OI) tipo III. O diagnóstico foi realizado aos 5 meses de gestação, mas estava sem acompanhamento até o momento. A mãe de L. também tem o diagnóstico de OI e vivenciou a perda de dois filhos devido à condição; um aos 5 dias de vida e outro no sétimo mês de gestação. Até a primeira internação no serviço, L. já havia sofrido 5 fraturas, quatro nos membros superiores e uma nos inferiores.

L. reside com a mãe e a avó no estado de Goiás, mantendo contato esporádico com o pai, que mora em outra cidade. Eles apresentam forte vínculo e rede de apoio satisfatória. A família de L. encontra-se em situação de vulnerabilidade socioeconômica, sendo o Benefício de Prestação Continuada (BPC) da mãe a principal fonte de renda. Apesar disso, a partir da primeira internação no HUB, a família vem a cada dois meses para Brasília para a aplicação de pamidronato.

Esta primeira internação foi marcada por conflitos entre a família de L. e a equipe do hospital, já que, durante a aplicação do pamidronato, houve fratura do fêmur devido à punção. A família responsabiliza a equipe, alegando despreparo e os agride verbalmente. Frente a isso, a equipe adverte que precisaria chamar a segurança do hospital caso não se acalmassem. Pouco tempo depois, a mãe foi retirada do local e

apenas a avó de L. continuou como acompanhante. Observou-se nos momentos seguintes humor rebaixado, com queixas dela estar “chorosa” e pouco aberta ao diálogo com a equipe, o que são comportamentos esperados, tendo em vista o ocorrido.

A psicologia não costumava atender casos de Osteogênese Imperfeita (OI) devido à breve permanência no serviço, resultando em atendimentos apenas por demandas da equipe. Contudo, durante a terceira internação de L., a psicologia passou a contar com mais recursos, levando ao atendimento de L. e sua família, apesar da ausência de demanda prévia. Entretanto, durante o atendimento, foi observado impacto emocional significativo na família, caracterizado por preocupação e hipervigilância constantes, especialmente devido ao histórico de falecimento de outros filhos, resultando em uma desconfiança persistente em deixar a filha sob cuidados de terceiros, incluindo a equipe médica, haja vista o ocorrido durante a primeira internação de L. no serviço.

Identificou-se predominância de coping disfuncional, com alta presença de comportamentos de ruminação e sentimento de desamparo. A mãe relata que não consegue seguir com funções normais do cotidiano, reforçando esta disfuncionalidade. Porém, apesar das dificuldades de enfrentamento, a mãe de L. procura apoio social junto a outras mães e famílias com OI, o que foi reconhecido como grande fator de proteção. Além disso, a família comemora cada progresso no tratamento, como o fato de L. ter começado a sentar sozinha próximo à época do atendimento, demonstrando que também há a possibilidade de um foco positivo e otimista voltado à melhora da filha.

De forma geral, durante o atendimento, foi oferecido um espaço seguro de escuta ativa e apoio psicológico, com foco na identificação de fatores de proteção e rede de suporte da família. Os acompanhantes de L. não conheciam o serviço da psicologia, mas prontamente aceitaram com entusiasmo a oportunidade de recorrer a atendimento psicológico. Havia o entendimento de que esse apoio seria de extrema importância para os três. Assim, foi realizado encaminhamento para serviços de saúde mental da região em que moravam, juntamente a um breve momento de psicoeducação sobre os serviços e o tipo de atendimento que realizavam. Após isso, eles relataram estarem mais esperançosos e agradeceram pelo apoio.

3 DISCUSSÃO

O caso de L. ilustra como a Osteogênese Imperfeita (OI) afeta os cuidadores de várias maneiras, desde o diagnóstico até a vida cotidiana, tornando-se central na vida familiar. O diagnóstico de OI representou uma ameaça real de morte e luto para a família de L., especialmente considerando as perdas anteriores de dois bebês devido à mesma condição. O período que envolveu o diagnóstico de L. foi marcado por medo, luto e ansiedade para a família. Esse momento é reconhecido em estudos como um dos mais angustiantes para os pais, que precisam lidar com a ausência de uma cura definitiva e tomar decisões sobre os planos de tratamento (SANTOS et al., 2017).

Sentimentos contraditórios emergem no momento do nascimento de um bebê diagnosticado com OI. Enquanto há alegria pela chegada do filho, também há tristeza, ansiedade e incerteza em relação ao futuro (DOGBA et al., 2013). Esse impacto é particularmente complexo para os pais de L., dado o histórico de perdas anteriores. A coexistência de emoções positivas e negativas é uma característica marcante no relato dessa família.

Após o diagnóstico inicial, as famílias enfrentam o desafio de adaptar-se à doença, buscando um equilíbrio entre proteger a criança contra fraturas e promover seu

desenvolvimento adequado (SANTOS et al., 2017). Esse período é frequentemente reconhecido como o mais difícil. Inicialmente, L. não recebeu acompanhamento médico até 1 ano e meio, quando começou o tratamento com pamidronato. Apesar dos avanços no desenvolvimento observados nos meses seguintes ao início do tratamento, os pais e familiares permaneceram preocupados e tiveram dificuldades em encontrar o equilíbrio necessário entre proteção e promoção do desenvolvimento da criança.

O receio da família em relação à equipe de saúde é justificado pelas experiências anteriores de intercorrências durante as internações passadas. Hill et al. (2019) destacam que uma boa relação com a equipe de saúde é fundamental para promover a adesão ao tratamento e a confiança, reduzindo o medo de novas fraturas. A ansiedade e o estresse são amplificados quando os pais percebem falta de validação de suas opiniões pelos profissionais de saúde ou quando estes não são especializados em OI. Portanto, a capacitação e sensibilização das equipes de saúde são essenciais para atender pacientes com OI e seus cuidadores. Durante os atendimentos, ficou evidente a necessidade de uma equipe multiprofissional mais bem preparada para lidar com as especificidades do diagnóstico de OI. Santos et al. (2017) ressaltam a importância de uma equipe capacitada para atender essa população, pois atritos entre profissionais de saúde e famílias com OI não são incomuns. Uma equipe bem treinada pode não só proporcionar benefícios psicológicos, mas também físicos, ao reconhecer padrões de fraturas comuns em pacientes com OI, como as extremidades dos membros. Isso poderia ajudar a evitar incidentes como a fratura do fêmur durante uma punção, como ocorreu na primeira internação de L.

No estudo de Santos et al. (2017), todos os participantes relataram alto estresse durante as internações hospitalares, com mães expressando sentimentos de tristeza e exaustão. No entanto, o ambiente hospitalar também pode oferecer apoio, como relatado pela genitora de L., que encontrou suporte em outras famílias lidando com a OI. No entanto, essa rede de apoio é limitada fora do ambiente hospitalar, devido à raridade do diagnóstico e à distância geográfica. Assim, a participação em grupos de apoio psicológico presenciais ou online pode oferecer um senso de comunidade, compartilhamento de experiências e informações valiosas, tornando esses grupos essenciais para o tratamento e a vida diária das famílias afetadas pela OI.

A possibilidade imprevisível e incontrollável de uma nova fratura contribui para a percepção da criança como frágil e vulnerável. Pais de crianças com osteogênese relatam preocupação constante, além de sentimento de impotência já que ser extremamente cuidadoso nem sempre evitará novas fraturas (SANTOS et al., 2017). A preocupação e a hipervigilância foram temas constantes nas internações de L., nas quais a família indicou não permitir que ninguém faça o manejo da filha a não ser eles. É uma decisão comum nas famílias, de não delegar os cuidados a outras pessoas (HILL et al., 2022).

Outro desafio identificado é em relação a questões financeiras. A identificação de doenças crônicas geralmente vem acompanhada por um impacto financeiro significativo, o que também foi observado em famílias com OI. Arabaci et al. (2015) observam que cerca de 70% da amostra entrevistada enfrentava dificuldades financeiras. Essa questão também foi identificada no caso de L. Apesar da vulnerabilidade socioeconômica na qual a família se encontra, sendo a principal fonte de renda o benefício de prestação continuada (BPC), é preciso que viajem trimestralmente para a administração do pamidronato em Brasília, o que certamente tem repercussões na situação econômica.

A qualidade de vida dos cuidadores de crianças com osteogênese imperfeita é uma interação complexa entre desafios e aspectos positivos, como apontado por vários autores (DOGBA et al., 2013; HILL et al., 2019; 2022;). Além dos desafios enfrentados, foram observados relatos de resiliência e fortalecimento na família de L., destacando a união entre eles e o apoio mútuo, o constante aprendizado sobre a doença e seus desafios, e a capacidade de celebrar as conquistas alcançadas por L.

O suporte adequado, tanto emocional quanto prático, pode desempenhar um papel vital na promoção do bem-estar desses cuidadores. A família de L. desconhecia inicialmente os serviços de psicologia disponíveis no hospital, mas demonstrou interesse e entusiasmo ao serem informados sobre a oportunidade de receber atendimento da área. Além disso, mostraram interesse em buscar apoio psicológico externo da rede pública, ressaltando a importância de os profissionais de saúde conhecerem os serviços disponíveis da rede. Após receberem o atendimento psicológico e serem encaminhados, a família de L. relatou sentir-se esperançosa. É, portanto, muito necessário que o atendimento de saúde às crianças com osteogênese e seus cuidadores seja multifacetado e multidisciplinar.

4 CONCLUSÃO

Identificou-se uma alta correspondência entre a literatura sobre osteogênese e os impactos observados nos atendimentos, principalmente em áreas como financeira e emocional, afetando significativamente a qualidade de vida dos cuidadores. Destaca-se a importância do suporte psicológico ao longo do tratamento, desde o diagnóstico até os cuidados ambulatoriais e hospitalares.

É essencial enfatizar a necessidade de políticas públicas que abordem os direitos dos pacientes com osteogênese imperfeita. A Portaria Conjunta nº 17, de 8 de setembro de 2022, estabelece diretrizes de diagnóstico, inclusão e exclusão, tratamento, além de mecanismos de regulação e avaliação. O Projeto de Lei N.º 2.899, de 2019, propõe um Programa Nacional de Conscientização e Capacitação sobre a Osteogênese Imperfeita.

No entanto, embora haja avanços nos aspectos médicos da doença, os impactos psicossociais do diagnóstico não recebem a mesma atenção nas políticas públicas existentes, que ainda se concentram predominantemente nos aspectos biológicos da OI. É crucial desenvolver políticas públicas que considerem esses aspectos, transitando de um modelo de saúde biomédico para um modelo biopsicossocial, visando à integralidade do sujeito com osteogênese imperfeita.

REFERÊNCIAS

ARABACI, L. B. et al. Difficulties experienced by caregivers of patients diagnosed with osteogenesis imperfecta (OI): example of a hospital. JPMA. The Journal of the Pakistan Medical Association, v. 65, n. 7, 2015.

DE PAIVA, D. F.; DE OLIVEIRA, M. L.; ALMOHALHA, L. Percepções de pessoas com osteogênese imperfeita acerca das intervenções terapêuticas ocupacionais e possibilidades de cuidado/Perceptions of people with osteogenesis imperfecta about the interventions of the occupational therapy and its possibilities of care. Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional, [S. l.], v. 26, n. 2, p. 399–407, 2018. DOI: 10.4322/2526-8910.ctoAO1135.

DOGBA, M. J. et al. The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents – a qualitative analysis. *BMC pediatrics*, v. 13, n. 1, 2013.

FAIRFAX, A., BREHAUT, J., COLMAN, I., SIKORA, L., KAZAKOVA, A., CHAKRABORTY, P., & POTTER, B. K. A systematic review of the association between coping strategies and quality of life among caregivers of children with chronic illness and/or disability. *BMC Pediatrics*, v. 19(1), 2019.

HILL, M. et al. Exploring the impact of Osteogenesis Imperfecta on families: A mixed-methods systematic review. *Disability and health journal*, v. 12, n. 3, p. 340–349, 2019.

HILL, M. et al. Living with osteogenesis imperfecta: A qualitative study exploring experiences and psychosocial impact from the perspective of patients, parents and professionals. *Disability and health journal*, v. 15, n. 1, p. 101168, 2022.

RORK, W. C., HERTZ, A. G. , WIESE, A. D. , KOSTICK, K. M. , NGUYEN, D. , SCHNEIDER, S. C. , SHEPHERD, W. S. , CHO, H. , MEMBERS OF THE BBDC, MURALI, C. N., LEE, B. , SUTTON, V. R. , & STORCH, E. A. A qualitative exploration of patient perspectives on psychosocial burdens and positive factors in adults with osteogenesis imperfecta. *American journal of medical genetics.*, v. 191(9), p. 2267- 2275., 2023.

SANTOS, M. C. DOS et al. Family experience with osteogenesis imperfecta type 1: the most distressing situations. *Disability and rehabilitation*, v. 40, n. 19, p. 2281–2287, 2017.

WEHRLI, S., ROHRBACH, M. & LANDOLT, M.A. Quality of life of pediatric and adult individuals with osteogenesis imperfecta: a meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*, v. 18(123), 2023.