

Artigo de Revisão

A Família Diante de uma Síndrome Genética: Revisão Sistemática da Literatura

The Family Faced with a Genetic Syndrome: Systematic Literature Review

La Familia delante de una Síndrome Genética: Revisión Sistemática de la Literatura

 <http://dx.doi.org/10.18316/sdh.v9i1.6538>

Ingrid Cavanha Gabriel¹, Maíra Bonafé Sei^{1*}

RESUMO

Introdução: A ocorrência de uma alteração ou síndrome genética em um filho nunca é esperada por uma família. Tal descoberta implica em diversas mudanças, principalmente para os cuidadores. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi identificar, por meio de uma revisão sistemática da literatura, os aspectos envolvidos na família diante de uma síndrome ou alteração genética de crianças. **Método:** O estudo consiste em uma revisão sistemática da literatura sobre família e síndrome genética. As buscas foram realizadas nas bases de dados LILACS, SciELO e PePSIC. Foram empregadas seis combinações de termos em cada uma das bases: família AND doença genética; família AND síndrome rara; família AND doença rara; síndrome genética AND parentalidade; doença rara AND parentalidade; anomalia congênita AND família. **Resultados:** Foram encontrados 732 artigos, dos quais 11 foram selecionados após aplicação dos critérios de inclusão e exclusão. Os artigos abordavam assuntos que foram agregados em duas categorias: trajetórias terapêuticas e busca por diagnósticos. **Conclusões:** Os artigos apontam que a criança

com alteração ou síndrome genética traz impacto na família, principalmente no que diz respeito à busca por atendimentos especializados. Mostra-se necessário estudos que discorram sobre a dinâmica familiar, o exercício da parentalidade e aspectos emocionais e afetivos dos pais.

Palavras-chave: Genética Humana; Doenças Raras; Revisão Sistemática; Família; Cuidadores.

ABSTRACT

Introduction: The occurrence of a genetic alteration or syndrome in a child is never expected by a family. Such a discovery implies diverse changes, mainly for the caregivers. **Objective:** The aim of this study was to identify, through a systematic literature review, the aspects involved in the family faced with a genetic syndrome or alteration in children. **Method:** The study consisted of a systematic review of the literature on family and genetic syndromes. The searches were performed in the LILACS, SciELO and PePSIC databases. Six combinations of terms were used in each of the databases: família AND doença genética; família AND síndrome rara; família AND doença rara; síndrome genética AND parentalidade; doença rara AND parentalidade; anomalia congênita AND família. **Results:** 732 articles were found, of which 11 were selected after applying the inclusion and exclusion criteria. The articles addressed subjects that were grouped into two categories: therapeutic trajectories and seeking diagnoses. **Conclusions:** The articles highlight that the child with a genetic alteration or syndrome has an impact on the family, particularly with regard to seeking specialized care. Studies that investigate family dynamics,

¹ Universidade Estadual de Londrina, Londrina, Brasil

***Autor Correspondente:** Universidade Estadual de Londrina, Londrina, Brasil.

E-mail: mairabonafe@gmail.com

Submetido em: 05/02/2020

Aceito em: 07/07/2020

parenting and emotional and affective aspects of parents were found to be necessary.

Keywords: Human Genetics; Rare Diseases; Systematic Review; Family, Caregivers.

INTRODUÇÃO

O nascimento de um filho acarreta diversas mudanças para uma família, principalmente para os cuidadores. A intensidade da situação envolve uma repercussão complexa e imprevisível no contexto familiar, principalmente para os pais. Silva e Ramos¹ apontam que a chegada de um novo membro à família produz mudanças relacionadas a fatores emocionais, físicos, comportamentais, sociais e econômicos.

Quando ocorre a notícia que a criança possui uma deficiência ou síndrome genética, os pais passam por um período difícil envolvendo fatores emocionais e sociais. De acordo com Brito e Dessen², o impacto sentido pelos pais é intenso, visto que o nascimento do bebê que apresenta uma deficiência torna-se um evento traumático e desestruturador, que interrompe o equilíbrio familiar. Tal impacto também diz respeito à qualidade de vida da criança afetada e de suas famílias que podem se deparar com a falta de informação sobre a doença, além do estigma e preconceito que podem ser enfrentados.

Segundo Fiamenghi Jr. et al.³ o nascimento de uma criança com deficiência confronta toda a expectativa dos pais e a família é acometida por uma situação inesperada. Os planos de futuro para essa criança são abdicados e a experiência de parentalidade deve ser ressignificada. Santos et al.⁴ apontam que a notícia de uma malformação traz impacto emocional para a família, considerando um momento marcante para todos os membros.

As avós também se apresentam como fonte de suporte, principalmente às mães e às crianças. Matsukura et al.⁵ identificaram que as mães destas crianças se sentem frequentemente sobrecarregadas pelas demandas de cuidado do filho com deficiência e que as avós parecem aliviar esta sobrecarga à medida que conferem apoio não somente às próprias mães, mas também aos netos, oferecendo suporte prático, financeiro, emocional e afetivo.

A família de uma criança com alteração manifesta temores e inquietações em relação aos cuidados, referindo a falta de prática e de experiência.

Essas crianças, muitas vezes, possuem doenças complexas e que necessitam de cuidados contínuos e especializados. É comum que algumas fiquem hospitalizadas, aumentando essa sobrecarga. Falkenbach et al.⁶ (2008) sinalizam que os pais vivenciam sentimentos de dúvidas e incertezas referentes às primeiras experiências no papel de ser mãe e pai de uma criança com deficiência. Há, ademais, dificuldades em relação aos serviços especializados, sendo necessário percorrer longos itinerários em busca de diagnóstico e tratamento.

Henn et al.⁷ pontuam que o nascimento de uma criança com alguma alteração irá exigir um processo de adaptação muito maior por parte dos pais e mães, pois elas, em sua maioria, apresentam atrasos em seu desenvolvimento e limitações em suas aquisições. Precisam de mais tempo para desenvolver habilidades, tais como andar e falar e, deste modo, cada momento terá suas peculiaridades. Pensa-se, assim, no conceito de parentalidade proposto por Barroso et al.⁸, que a entendem como um conjunto de tarefas e funções que são designadas aos pais, com a primordial intenção no zelo, no cuidado e no modo em como ajudam os seus filhos no seu crescimento saudável, tendo sempre em consideração a promoção do desenvolvimento das crianças.

As condições apresentadas pelos filhos podem ocasionar problemas familiares envolvendo questões financeiras, tensões acumuladas, brigas e a sensação de não saber o que fazer. Guerra et al.⁹ apontam que uma criança com deficiência desencadeia uma repercussão complexa no contexto familiar, havendo sobre uma sobrecarga materna e os conflitos referentes a este cuidar, identificando, igualmente, mudanças na vida do casal. Outro aspecto relaciona-se ao fato da mulher abdicar da vida profissional que acarreta consequências de ordem financeira ao contexto familiar.

Pressupõe-se que há maior angústia nos pais ao terem conhecimento que a criança apresenta uma alteração genética, sem conseguir nomeá-la devido à dificuldade de diagnóstico. Além disso, lidam com o fato de uma anomalia genética não ter cura e que, muitas vezes, as dificuldades apresentadas podem ser progressivas e degenerativas, levando à morte do familiar. Por outro lado, segundo Aureliano et al.¹⁰, sabe-se que um tratamento adequado é capaz de melhorar a qualidade de vida da pessoa afetada e reduzir complicações e sintomas

Portanto, o objetivo deste estudo foi identificar, por meio de uma revisão sistemática da literatura, os aspectos envolvidos na família diante de uma síndrome ou alteração genética de crianças de acordo com as recomendações metodológicas da declaração *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-analyses* (PRISMA)¹¹.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão sistemática da literatura sobre família e síndrome genética. O estudo foi conduzido com base nas recomendações do PRISMA^{11, 12}, cujo procedimento consistiu em uma busca sistematizada de artigos, análise dos títulos e resumos, a partir de critérios de inclusão e exclusão para seleção dos textos e, finalmente, a leitura na íntegra e categorização dos artigos selecionados. A revisão ocorreu em dezembro de 2019, sem limitação com relação ao período de publicação. Foram considerados apenas conteúdos já publicados em canais científicos.

Após exportar os estudos das diferentes fontes de dados procedeu-se ao refinamento dos resultados por meio do *software* de gestão de referências bibliográficas *Mendeley Desktop*¹².

Após o levantamento inicial, aplicaram-se os critérios de inclusão e exclusão. Como critério de inclusão, teve-se: (a) publicações que tinham relação com o tema da pesquisa selecionados por meio da leitura dos títulos e resumos; (b) publicações apenas em língua portuguesa; (c) textos na íntegra disponíveis para a pesquisa; (d) artigos cujos títulos não especificassem alguma síndrome ou alteração genética e (e) publicações

que abordassem o tema família. Referentes aos critérios de exclusão foram descartados artigos que tinham como características: (a) língua estrangeira; (b) artigos relacionados apenas com aspectos genéticos/biológicos; (c) artigos que não focalizavam o tema estudado e (d) estudos que se caracterizavam como revisão da literatura.

RESULTADOS

As buscas foram realizadas nas seguintes bases de dados: *LILACS* (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), *SciELO* (*Electronic Library Online*) e *PePSIC* (Periódicos Eletrônicos de Psicologia). Foram empregadas seis combinações de termos em cada uma das bases de dados: a) família *AND* doença genética; b) família *AND* síndrome rara; c) família *AND* doença rara; d) síndrome genética *AND* parentalidade; e) doença rara *AND* parentalidade; f) anomalia congênita *AND* família (Tabela 1).

Com o término das buscas nas bases de dados a partir dos descritores mencionados, foram encontrados 732 artigos, sendo 582 no *LILACS*, 150 na *SciELO* e zero no *PePSIC*.

O diagrama da Figura 1 apresenta um resumo das etapas de identificação inicial, análise da elegibilidade a partir dos critérios estabelecidos e resultado de artigos selecionados para a leitura na íntegra.

Para facilitar a visualização dos dados extraídos para análise, utilizou-se um quadro com as seguintes variáveis: referência, revista, método, objetivo e resultados (Tabela 2).

Tabela 1. Estratégias de busca nas bases de dados *LILACS*, *SciELO* e *PePSIC* e publicações encontradas.

<i>Estratégia de buscas</i>	<i>LILACS</i>	<i>SCIELO</i>	<i>PEPSIC</i>
Família <i>AND</i> doença genética	344	65	0
Família <i>AND</i> síndrome rara	57	33	0
Família <i>AND</i> doença rara	95	44	0
Síndrome genética <i>AND</i> parentalidade	0	0	0
Doença rara <i>AND</i> parentalidade	0	0	0
Anomalia congênita <i>AND</i> família	86	8	0
TOTAL	582	150	0

Figura 1. Fluxograma (baseado nas recomendações do modelo PRISMA¹¹, com os resultados das etapas de identificação inicial, análise da elegibilidade e total de artigos incluídos.

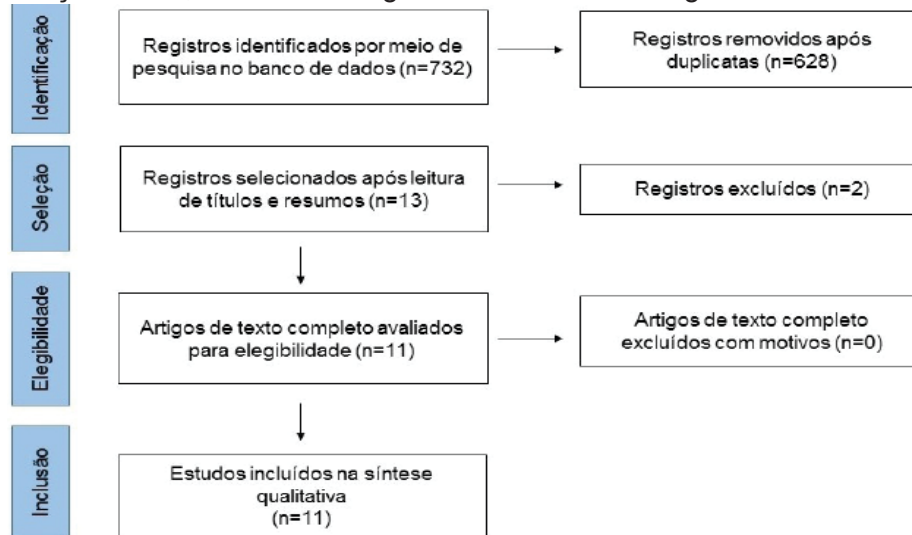


Tabela 2. Principais características dos estudos selecionados.

Referência	Revista	Método	Objetivo	Resultados
Franciscatto et al. (2019)	Escola Anna Nery Revista de Enfermagem	Qualitativa	Identificar trajetórias e experiências em serviços de saúde de famílias que possuem filhos com doenças genéticas.	O diagnóstico acarretou mudanças nas famílias, pela procura de tratamento junto aos serviços de saúde. Para ter acesso a serviços especializados, algumas famílias precisaram deslocar-se para centros de referência em cidades maiores. Vivenciaram dificuldades como despreparo dos profissionais de saúde, falta de organização dos serviços, processos de judicialização dos recursos e necessidade de Redes de Atenção à Saúde estruturadas.
Aureliano (2018)	Ciência & Saúde Coletiva	Qualitativa	Analisar elementos comuns na trajetória de pessoas afetadas por doenças raras hereditárias no Brasil, tendo por eixo a busca por diagnóstico e tratamento, e a reprodutibilidade da família.	Evidencia-se a necessidade de construção de uma pauta contínua sobre as doenças raras no Brasil, capaz de promover o acesso universal e integral das pessoas afetadas ao sistema público de saúde, e buscar soluções para minorar sofrimentos que ameaçam a própria família.
Luz et al. (2016)	Texto & Contexto-Enfermagem	Qualitativa	Identificar as necessidades prioritárias das famílias de pessoas com doenças raras, percebidas a partir do diagnóstico.	Os resultados apontam como prioritárias as necessidades de: acesso aos serviços sociais e de saúde; conhecimento sobre doença rara; estruturas de apoio social; aceitação e inserção social; preservação da vida pessoal e familiar.
Soares et al. (2016)	Saúde e Sociedade	Qualitativa	Compreender a vivência familiar no cuidado à criança com síndrome rara, bem como, sua busca por amparo dos serviços e profissionais de saúde.	Houve uma peregrinação intensa pelos diversos serviços de saúde, acionando diferentes profissionais, na tentativa de obter algum auxílio no oferecimento do melhor cuidado ao filho.
Luz et al. (2015)	Acta Paulista de Enfermagem	Qualitativa	Caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros.	Foram agrupados três núcleos temáticos: "itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença"; "itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença"; "itinerário de manutenção terapêutica".

Bolla et al. (2013)	Escola Anna Nery Revista de Enfermagem	Qualitativa	Conhecer a experiência da família no cuidado à criança portadora de anomalia congênita.	O momento do diagnóstico foi considerado um dos que causa maior sofrimento à família. Após esse período, o enfrentamento diário para a saúde e bem-estar da criança tornou-se objetivo fundamental.
Albuquerque et al (2012)	Revista de Psiquiatria Clínica	Qualitativa	Avaliar a sobrecarga parental e ajustamento individual de pais de crianças com diagnóstico de Anomalia Congênita e compreender a variabilidade da adaptação dos pais (sobrecarga e ajustamento individual) em função dos determinantes da criança.	As mães reportaram maiores níveis de sintomatologia psicopatológica e menor percepção de qualidade de vida. O conhecimento do diagnóstico após o nascimento e as anomalias cromossômicas mostraram-se, em ambos os pais, correlacionados com maior percepção de sobrecarga global e financeira.
Martins et al (2012)	Ciência & Saúde Coletiva	Qualitativa	Explorar a influência de tradições culturais arraigadas na construção do discurso de médicos produzidos acerca das crianças com doenças genéticas associadas a malformações congênitas e à deficiência intelectual.	Os resultados apontaram para quatro tradições culturais muito presentes no discurso médico: a norma, a razão, a família e a religiosidade judaico-cristã. Enfatizou na concepção da família, principalmente a mitificação da mãe, que pode 'tomar invisível' a criança com uma doença genética, como também contribui para que a condição de mulher da mãe fique subestimada diante de sua maternidade.
Roecker et al. (2012)	Escola Anna Nery Enfermagem	Qualitativa	Conhecer e compreender a vivência de mães diante do diagnóstico e nascimento de bebês com malformação.	A descoberta e a confirmação da malformação produzem crise e negação das expectativas na mãe e em todos os membros da família, há mudanças em seu modo de viver. Aos poucos, a mãe demonstra superação e aprende maneiras para enfrentar o problema.
Santos et al. (2011)	Revista Mineira de Enfermagem	Qualitativa	Conhecer a vivência dos pais referente ao nascimento de uma criança portadora de malformação congênita e identificar os processos emocionais desencadeados nos pais após o diagnóstico de malformação congênita.	É de grande impacto emocional a notícia de malformação congênita, o que desencadeia reações diversas nos pais, configurando-se como uma vivência marcante para todos os membros da família. O estudo aponta a necessidade de os profissionais de saúde estarem capacitados para intervir adequadamente nos casos de malformação congênita, bem como a necessidade de pesquisas de enfermagem sobre este tema.
Guiller et al. (2009)	Revista Latino Americana de Enfermagem	Qualitativa	Compreender o significado da vivência do processo de cuidar da criança com anomalia congênita sob a perspectiva da família.	Foram evidenciados dois fenômenos na experiência da família ao cuidar da criança com anomalia congênita - deparando-se com uma experiência inicialmente difícil e tendo o sofrimento amenizado com o tempo.

DISCUSSÃO

A presente revisão sistemática teve por objetivo verificar os aspectos envolvidos na família diante de uma síndrome ou alteração genética de crianças. Percebeu-se, por meio das análises dos textos, que os estudos referentes ao campo da Psicologia são escassos, de maneira que os assuntos referentes às malformações e anomalias estavam vinculados ao campo da enfermagem.

Após a leitura, os estudos foram categorizados em duas unidades temáticas, assim, denominadas: 1) itinerário diagnóstico e 2) questões familiares, respectivamente apresentadas a seguir.

ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO

Observa-se a peregrinação de famílias a hospitais e consultas a vários profissionais de saúde para a obtenção de um diagnóstico. Os estudos revisados, em sua grande parte, analisavam principalmente as trajetórias das famílias em busca de um atendimento especializado. Aureliano et al.¹⁰, Franscicatto et al.¹³, Luz et al.¹⁴ e Luz et al.¹⁵ e Soares et al.¹⁶, apontam para a dificuldade de um diagnóstico preciso devido à falta de conhecimento dos profissionais de saúde diante de um problema genético. Muitas crianças recebem um diagnóstico equivocado, e, em algumas situações, iniciam um tratamento sem sucesso. Os autores apontam para a dificuldade em conseguir consultas com um especialista que irá solicitar o exame genético para facilitar este diagnóstico.

Ao se tratar das informações ofertadas pelos profissionais de saúde, referentes ao diagnóstico, Santos et al. argumentaram que os pacientes encontravam dificuldades relativas à forma com que os profissionais de saúde se comunicavam, que estes não eram claros ao explicar a condição da criança, e que muitas vezes concediam a outros profissionais a responsabilidade de comunicar a doença aos pais. Além disso, usavam uma linguagem inadequada ou com terminologias científicas, aumentando a dificuldade de compreensão.

Aureliano et al.¹⁰ discutiram sobre dificuldades dos familiares no campo das doenças raras referentes à ausência de terapias efetivas para tais enfermidades. Levantaram como principal queixa dos familiares a dificuldade de chegar a um diagnóstico preciso e que em algumas situações, o diagnóstico ocorreu quando a família conseguiu

um atendimento com algum especialista que solicitou o exame genético.

Além desta dificuldade, foram apresentados aspectos relacionados à trajetória familiar, onde muitas famílias necessitavam se deslocar para grandes centros de referência em busca de um tratamento correto, visto que a maioria dos serviços especializados está localizado em grandes cidades, dificultando o acesso para familiares que residem em municípios menores. Este deslocamento pode trazer complicações envolvendo a falta de recursos financeiros e de transporte.

Luz et al.¹⁴ relatam que após a confirmação do diagnóstico, as famílias vivenciam problemas de deslocamento e encontram problemas de ordem política e social. Tais problemas dizem respeito à insuficiência de políticas públicas, tanto sociais quanto de saúde, além da dificuldade financeira do familiar para realizar este deslocamento. Em algumas situações, são necessários suportes judiciais para a continuidade do tratamento.

Guiller et al.¹⁷ apontam para a dificuldade financeira, que gera uma aflição do familiar quando não consegue dispor de recursos para atender às necessidades da criança, de maneira que a falta de recursos pode gerar desestrutura na dinâmica familiar. Outro ponto vincula-se à angústia que os familiares sentem com os gastos com medicamentos e tratamentos especializados.

QUESTÕES FAMILIARES

A chegada de uma criança com uma síndrome ou alteração genética à família acarreta diversos sentimentos, pensamentos, dúvidas e incertezas. No momento da descoberta do diagnóstico de uma alteração de seus filhos, os pais vivenciam sentimento de frustração e choque. Neste sentido, Bolla et al.¹⁸ apontam para uma fragilidade emocional da família desde a notícia de uma anomalia. Neste momento, ocorre a quebra do sonho do filho idealizado, observando-se um processo de luto decorrente deste diagnóstico.

O impacto da descoberta da alteração ou síndrome genética causa medo diante da possibilidade de perda da criança e ansiedade em imaginar como será o futuro. Os familiares, principalmente os genitores, vivenciam uma situação na qual sentem muitas dúvidas e

incertezas, frequentemente decorrentes da falta de informação sobre a condição do filho.

Além dessa mudança emocional, Franciscatto et al.¹³ pontuam que as doenças genéticas acarretam mudanças na vida familiar, que precisa reorganizar sua rotina e cotidiano para acolher e cuidar da criança. A família passa a encarar uma nova realidade, diferente daquela que tinham planejado.

Roecker et al.¹⁹, ao estudarem as malformações congênitas, defendem que os sentimentos negativos do diagnóstico podem gerar conflitos no relacionamento da mãe com o bebê. Surgem sentimentos de frustração, vergonha e a não aceitação da condição da criança. Porém, após o pós-parto, considerado um período de adaptação, inicia-se uma aceitação gradativa da criança, onde a família, incluindo mãe, busca encontrar pontos positivos no convívio com a criança, não excluindo as preocupações relacionadas ao desenvolvimento da mesma.

Diversos estudos apontaram para o papel da mulher na situação de uma criança com alguma alteração genética. Relatam que é delegado à mãe o papel de principal cuidadora das crianças^{14,17,19,20,21}. Esta figura envolvida com a rotina pesada do cuidado é, muitas vezes, impedida de trabalhar fora e, conseqüentemente, de contribuir com as despesas financeiras do lar. Neste sentido, segundo Luz et al.¹⁵, os homens, na maioria das vezes, efetivam seu papel como provedor financeiro e as mães acabam realizando as idas às consultas e apresentam amplo domínio a respeito da saúde do filho.

CONCLUSÃO

Os artigos analisados apontam que a criança com alteração ou síndrome genética gera um impacto para a família. Este impacto acontece no momento em que é transmitido o diagnóstico acarretando problemas relacionados ao âmbito financeiro e no próprio cotidiano da família. Percebe-se que a família encontra dificuldades no que diz respeito à busca pelos serviços especializados e principalmente na falta de preparo dos profissionais de saúde para lidarem com a condição de uma síndrome.

A leitura aprofundada dos artigos permitiu sinalizar que as produções científicas sobre

síndrome genética e família são escassas, principalmente no que se refere às pesquisas voltadas para o campo da Psicologia. Poucos estudos discorrem sobre a dinâmica familiar, sobre o exercício da parentalidade e os aspectos emocionais e afetivos dos pais. Por fim, entende-se que este tema se apresenta como um campo amplo para a pesquisa, contribuindo para a promoção da saúde das famílias e desenvolvimento de estratégias terapêuticas. Com isso, defende-se a importância de se efetuar investigações empíricas no campo da Psicologia junto a famílias com familiares com alteração ou síndrome genética.

REFERÊNCIAS

1. Silva SBS, Ramos LZ. Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cadernos de Terapia Ocupacional da UFSCar*. 2014; 22(1): 15-23.
2. Brito AMW, Dessen MA. Crianças surdas e suas famílias: um panorama geral. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 1999; 12(2): 429-445.
3. Fiamenghi Jr. GA, Messa AA. Pais, filhos e deficiência: estudos sobre as relações familiares. *Psicologia: Ciência e Profissão*. 2007 Ago 5; 27(2): 236-245.
4. Santos SR, Dias IMA, Salimena AMO, Bara VMF. A vivência dos pais diante de uma criança com malformações congênitas. *Revista Mineira de Enfermagem*. 2011; 15(4): 491-97.
5. Matsukura TS, Yamashiro JA. Relacionamento intergeracional, práticas de apoio e cotidiano de famílias de crianças com necessidades especiais. *Revista Brasileira de Educação Especial*. 2012 Dez; 18(4): 647-660.
6. Falkenbach AP, Drexler G, Werler V. A relação mãe/criança com deficiência: sentimentos e experiências. *Ciência Saúde Coletiva*. 2008; 2065-2073.
7. Henn CG, Piccinini CA, Garcias GL. A família no contexto da Síndrome de Down: revisando a literatura. *Psicologia em Estudo*. 2008 Set; 13(3): 485-493.
8. Barroso RG, Machado C. Definições, dimensões e determinantes da parentalidade. *Psychologica*, 2010; 1(52): 211-229.
9. Guerra CS, Dias MD, Filha MOF, Andrade FB, Reichert, APS, & Araújo, VS. (2015). Do sonho à realidade: Vivência de mães de filhos com deficiência. *Texto & Contexto - Enfermagem*, 24(2): 459-466.

10. Aureliano WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2018 Set 27; 23(2): 369-380.
11. Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG. Prisma Group. Itens de relatórios preferenciais para revisões sistemáticas e meta análises: A Declaração do PRISMA. *Plos Medicina*. 2009 Jun; 6(7): 335-342
12. Carvalho LF, Pianowski G, Santos MA. Guidelines for conducting and publishing systematic reviews in Psychology. *Estudos de Psicologia*. 2019 Dez 02; 36: 1-14.
13. Franciscatto LHG, Silva MRS, Santos AM, Oliveira AMN, Salvador K. Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde. *Escola Anna Nery*, 2020; 24(1): 1-8.
14. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny, F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. *Texto & Contexto – Enfermagem*. 2016 Mai 24; 25(4): 1-9.
15. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*. 2015 Abr 29; 28(5): 395-400.
16. Soares JL, Araújo LFS, Bellato R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saúde e Sociedade*. 2016 Ago 25; 25(4): 1017-1030.
17. Guiller CA, Dupas G, Pettengill MAM. O sofrimento amenizado com o tempo: a experiência da família no cuidado da criança com anomalia congênita. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*. 2009 Ago; 17(4): 495-500.
18. Bolla BA, Fulconi SN, Baltor MRR, Dupas G. Cuidado da criança com anomalia congênita: a experiência da família. *Escola Anna Nery*. 2013 Set 11; 17(2): 284-290.
19. Roecker S, Mai LD, Baggio SC, Mazzola JC, Marcon SS. A vivência de mães de bebês com malformação. *Escola Anna Nery*. 2012 Mar; 16(1): 17-26.
20. Albuquerque S, Pereira M, Fonseca A, Canavaro MC. Impacto familiar e ajustamento de pais de crianças com diagnóstico de anomalia congênita: influência dos determinantes da criança. *Archives of Clinical Psychiatry*. 2012 Jul 17; 39(4): 136-141.
21. Martins AJ, Cardoso MHCA, Llerena Júnior JC, Moreira MCN. A concepção de família e religiosidade presente nos discursos produzidos por profissionais médicos acerca de crianças com doenças genéticas. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2012 Dez 12; 17(2): 545-553.