

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA E SEUS IMPACTOS NA QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS E SEUS CUIDADORES

IMPERFECT OSTEOGENESIS AND ITS IMPACT ON THE QUALITY OF LIFE OF PEDIATRIC PATIENTS AND THEIR CAREGIVERS

OSTEOGÊNESIS IMPERFECTA Y SUS IMPACTOS EN LA CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS Y SUS CUIDADORES

Eduardo Freitas¹
Emilly Araujo²
Renata Louzada³
Fabiana Ribeiro⁴
Marina Kohlsdorf⁵

Resumo

O presente estudo tem como objetivo explorar impactos emocionais e psicossociais atrelados ao diagnóstico de osteogênese imperfeita e como esse pode influenciar na qualidade de vida de pacientes pediátricos e seus familiares. Osteogênese imperfeita é uma doença rara, crônica, caracterizada por uma fragilidade óssea significativa. Essa situação abrange não só a criança doente, mas também toda a família, envolvendo dor, hospitalizações frequentes e mudanças na vida cotidiana. Apesar disso, a maior parte dos estudos sobre OI tratam apenas dos aspectos médicos da doença, havendo pouco investimento na investigação de fatores psicossociais. Assim, buscando maior coerência com o modelo biopsicossocial de saúde, faz-se necessário o estudo aprofundado de questões relativas ao impacto do diagnóstico de osteogênese imperfeita na subjetividade dos pacientes e seus familiares. O método utilizado foi uma pesquisa qualitativa de estudo de caso, cujo dados foram coletados por meio de atendimentos psicológicos e intervenções multiprofissionais na enfermaria pediátrica do Hospital Universitário de Brasília. Identificou-se alta correspondência entre itens encontrados na literatura disponível sobre a osteogênese e o observado durante os atendimentos, com impactos significativos associados ao diagnóstico em várias áreas da vida do paciente e de seus cuidadores. Isso evidencia a importância de políticas públicas efetivas e uma maior capacitação profissional para o manejo desses casos.

Palavras-chave: psicologia da saúde; osteogênese imperfeita; atendimento cooperativo; modelo biopsicossocial.

Abstract

This study aims to explore the emotional and psychosocial impacts of a diagnosis of imperfect osteogenesis and how it can influence the quality of life of pediatric patients and their families. Imperfect osteogenesis is a rare, chronic disease characterized by significant bone fragility. This situation affects not only the sick child, but also the whole family, involving pain, frequent hospitalization and changes in daily life. Despite this, most studies on OI deal only with the medical aspects of the disease, with little investment in investigating psychosocial factors. Therefore, to be more consistent with the biopsychosocial model of health, it is necessary to study in depth issues relating to the impact of the diagnosis of imperfect osteogenesis on the subjectivity of patients and their families. The method used was a qualitative case study, whose data was collected through psychological care and multi-professional interventions in the pediatric ward of the University Hospital of Brasília. A high level of

¹ Graduando em Psicologia na Universidade de Brasília, DF, Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-3344-1533>. E-mail: edulpf0701@gmail.com.

² Graduada em psicologia pela Universidade de Brasília. E-mail: emilly.psi.unb@gmail.com.

³ Graduada em psicologia pela universidade de Brasília. ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-9732-3846>. E-mail: lb_renata@hotmail.com.

⁴ Psicóloga no Hospital Universitário de Brasília - HUB/UnB. ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-4534-1289>. E-mail: fabianaribeiro@gmail.com.

⁵ Professora adjunta no Departamento de Psicologia Clínica da Universidade de Brasília. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7029-3270>. E-mail: marinak@unb.br.

correspondence was found between items found in the available literature on osteogenesis and what was observed during the consultations, with significant impacts associated with the diagnosis in various areas of the patient's life and that of their caregivers. This highlights the importance of effective public policies and greater professional training in the management of these cases.

Keywords: health psychology; imperfect osteogenesis; cooperative care; biopsychosocial model.

Resumen

El presente estudio tiene como objetivo explorar impactos emocionales y psicosociales vinculados al diagnóstico de osteogénesis imperfecta (OI) y cómo ese puede influir en la calidad de vida de pacientes pediátricos y de sus familiares. La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad crónica y poco frecuente, caracterizada por una fragilidad significativa de los huesos. Esa situación no solo afecta al niño enfermo, sino a toda la familia, involucrando dolor, hospitalizaciones frecuentes y cambios en la vida cotidiana. Sin embargo, la mayoría de los estudios sobre OI tratan solamente de los aspectos médicos de la enfermedad, con poca inversión en investigación de factores psicosociales. Así, buscando mayor coherencia con el modelo biopsicosocial de salud, se hace necesario el estudio en profundidad de cuestiones relativas al impacto del diagnóstico de OI en la subjetividad de los pacientes y sus familiares. El método utilizado fue una investigación cualitativa de estudio de caso, cuyos datos fueron recogidos por medio de atenciones psicológicas e intervenciones multiprofesionales en la enfermería pediátrica del Hospital Universitario de Brasilia. Se identificó alta correspondencia entre los elementos encontrados en la literatura disponible sobre la osteogénesis y el observado durante las atenciones, con impactos significativos asociados al diagnóstico en diversas áreas de la vida del paciente y sus cuidadores. Eso evidencia la importancia de políticas públicas efectivas y una mayor capacitación profesional para el manejo de esos casos.

Palabras clave: psicología de la salud; osteogénesis imperfecta; atención cooperativa; modelo biopsicosocial.

1 Introdução

A osteogênese imperfeita (OI), também conhecida como doença dos ossos de vidro ou quebradiços, é uma condição genética rara, caracterizada por fragilidade óssea, deformidades e fraturas que ocorrem com traumas mínimos. As diversas alterações genéticas associadas à OI incluem sinais clássicos, como fragilidade e deformidade óssea e física, osteopenia, osteoporose, baixa estatura, fraturas de repetição, escleróticas azuladas ou acinzentadas, dentinogênese imperfeita (DI), perda auditiva, hipermobilidade articular, dor crônica, entre outros (Brasil, 2022). Além dos impactos biológicos, a OI acarreta uma série de consequências psicológicas e sociais, incluindo preconceito, isolamento social e sentimentos recorrentes de medo e ansiedade (Lai; Mao; Zhang, 2020; Paiva; Oliveira; Almohalha, 2018). Esses fatores contribuem para as limitações funcionais e o impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares, demandando uma abordagem multidisciplinar para o manejo da doença.

Por se tratar de uma doença genética e rara, ainda não há cura identificada, apenas tratamentos com bisfosfonatos inibidores de reabsorção óssea, como o Pamidronato, que promove maior densidade mineral óssea, mobilidade e menor risco de fraturas (Rossi; Lee; Marom, 2019). O Hospital Universitário de Brasília (HUB) é referência no tratamento e acompanhamento utilizando esse procedimento medicamentoso, que apesar de não promover a cura, possibilita maior qualidade de vida aos portadores da doença. O tratamento para OI é

disponibilizado na rede pública de saúde brasileira desde 2001, com a instituição da Portaria n.º 2305, desenvolvida por meio de mobilizações realizadas pelos integrantes da Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita (ABOI) (Amarante, 2022). Segundo essa Portaria, os profissionais que compõem a equipe multidisciplinar dos Centros de Referência em Tratamento da OI são: nutricionista, enfermeiro, fisioterapeuta, fisiatra, farmacêutico, psicólogo e assistente social.

Apesar da consolidação da saúde pública especializada para o tratamento da OI, há um grande déficit nas redes estaduais com capacitação para fornecer tratamento. Em vista disso, grande parte dos pacientes diagnosticados precisam se deslocar entre estados para conseguir acompanhamento adequado, percorrendo longas distâncias e, conseqüentemente, aumentando o risco de incidentes e fraturas.

O diagnóstico de doenças crônicas em pacientes pediátricos gera grande impacto familiar e exige a reorganização adaptativa ao novo contexto, com impactos emocionais, financeiros, sociais e, até mesmo, físicos (Fairfax *et al.*, 2019). Em alguns casos, o diagnóstico da osteogênese imperfeita (OI) pode ser dado ainda no período perinatal. Portanto, logo na gestação, os cuidadores são expostos a situações complexas que podem gerar sofrimento psicoemocional em diferentes níveis. Sendo assim, é de extrema relevância que, ao receberem o diagnóstico, seja iniciado um protocolo assegurando o suporte psicológico durante todo o processo de acompanhamento e tratamento.

Apesar disso, a maior parte da literatura sobre a osteogênese imperfeita se concentra em aspectos estritamente biológicos do diagnóstico, deixando de lado os diversos aspectos psicossociais associados a esse (Rork *et al.*, 2023). Isso é evidenciado, por exemplo, na falta de escalas específicas para acessar a qualidade de vida de pacientes com OI (Wehrli, Rohrbach; Landolt, 2023), acrescentado ao fato de haver pouquíssimos estudos que desenvolvem aspectos psicossociais do diagnóstico, principalmente no Brasil.

Em oposição à visão reducionista biologicista, o modelo biopsicossocial de saúde propõe uma abordagem mais abrangente, considerando a complexidade do adoecimento e suas múltiplas dimensões, resgatando o indivíduo do isolamento proporcionado por um diagnóstico limitado (Engel, 1977; Straub, 2007). Nesse contexto, torna-se relevante investigar os impactos psicossociais relacionados ao diagnóstico de osteogênese imperfeita (OI), um aspecto ainda pouco explorado na literatura. Essa perspectiva permite uma compreensão ampliada do adoecimento ao integrar os aspectos biológicos, psicológicos e sociais da experiência de saúde e doença.

2 Método

Foi realizada uma pesquisa qualitativa de estudo de caso, cujos dados foram coletados por meio de atendimentos psicológicos e intervenções multiprofissionais na enfermaria pediátrica do Hospital Universitário de Brasília (HUB), seja pelo envolvimento direto dos pesquisadores no atendimento, seja pela leitura de anotações feitas em prontuário.

3 Descrição do caso

Em abril de 2023, L foi admitida na enfermaria pediátrica do Hospital Universitário de Brasília (HUB), ao um ano e seis meses, para seguir com o tratamento de osteogênese imperfeita (OI) tipo III. O diagnóstico foi feito já no pré-natal, aos cinco meses de gestação, mas, até o momento, a criança não estava sob acompanhamento médico regular. Até então, já havia sofrido cinco fraturas: quatro nos membros superiores e uma nos inferiores.

A paciente reside no estado de Goiás com a mãe e a avó, mantendo contato esporádico com o pai, que reside em outra cidade. Apesar da relação próxima entre os membros da família e de uma rede de apoio funcional, a família enfrenta dificuldades financeiras significativas. O Benefício de Prestação Continuada (BPC) recebido pela mãe, que também possui diagnóstico de OI, é a principal fonte de renda. A condição da mãe resultou na perda de dois filhos anteriormente: um faleceu ainda nos primeiros dias de vida, e outro durante a gestação, no sétimo mês.

A família apresenta boa adesão ao tratamento, vindo a Brasília a cada dois meses, desde a primeira hospitalização, para realizar as aplicações de pamidronato. Contudo, o início do tratamento foi marcado por um episódio conflituoso entre a família de L e a equipe do hospital. Durante o procedimento de punção, ocorreu uma fratura no fêmur da criança, o que gerou uma reação agressiva da família, responsabilizando a equipe e alegando despreparo, expressando-se de forma hostil, com insultos e linguagem ofensiva.

Para evitar o escalonamento da situação, foi necessário intervir, retirando a mãe do ambiente. A avó permaneceu como acompanhante, mas notou-se que apresentava nos momentos seguintes um humor rebaixado, com choro frequente e pouca abertura para diálogos com a equipe, comportamentos condizentes com o estresse provocado pelo ocorrido. Apesar das dificuldades, a continuidade do tratamento foi mantida e a família segue acompanhando regularmente os cuidados médicos necessários.

Até o momento da terceira internação de L, a psicologia não atendia espontaneamente casos de OI, devido ao curto período de permanência no serviço, geralmente de um dia ou menos. Assim, os atendimentos eram realizados somente a partir de demandas da equipe, como

foi o caso da primeira internação. Durante a terceira admissão, no entanto, surgiu a proposta de incluir pacientes de OI nos procedimentos padrão da psicologia, que agora contava com mais recursos para aumentar a quantidade de atendimentos. Desse modo, a atual equipe de psicologia atendeu L, que estava acompanhada da mãe, da avó e do pai, sem a identificação prévia pela equipe multiprofissional de nenhuma demanda.

Foi identificado impacto emocional significativo nos três, devido ao diagnóstico de OI. Há uma percepção comum entre eles de preocupação e hipervigilância constante, principalmente pelo histórico de falecimento dos outros filhos. Não confiam em deixar ninguém, além deles, manejar a filha. Por conta disso, a avó relatou, inclusive, que estava “ficando maluca”. Cabe destacar que essa preocupação se estende também à equipe médica, com sentimentos persistentes de desconfiança, haja vista o ocorrido durante a primeira internação de L.

Em relação às estratégias de enfrentamento adotadas pela família, observou-se predominância de estratégias disfuncionais, caracterizadas por comportamentos recorrentes de ruminação e sentimentos intensos de desamparo e desesperança. A mãe de L expressa dificuldade significativa para seguir com suas atividades do cotidiano, o que evidencia a disfuncionalidade no processo de enfrentamento. Por outro lado, também foi possível identificar estratégias de enfrentamento saudáveis, como a busca por apoio social de outras mães e famílias com OI, o que foi considerado como grande fator protetivo à sua saúde mental. Outro aspecto positivo é que a família celebra cada avanço no tratamento, como, por exemplo, o fato de L ter começado a se sentar sozinha por volta do período em que recebeu atendimento, refletindo um olhar positivo e otimista em relação à evolução da filha.

Durante o atendimento, foi oferecido um ambiente seguro para o apoio psicológico, por meio de uma escuta ativa, com ênfase na identificação dos fatores de proteção e na rede de apoio da família. Os acompanhantes de L, que não estavam familiarizados com os serviços de psicologia, acolheram com entusiasmo a oportunidade de acessar o atendimento psicológico, reconhecendo sua relevância para todos os envolvidos. Como parte do processo, foi realizado o encaminhamento para serviços de saúde mental da região onde a família reside, acompanhado de uma breve psicoeducação sobre os serviços oferecidos e o tipo de atendimento. Após a orientação, a família relatou sentir-se mais esperançosa e expressou agradecimentos pelo suporte.

4 Discussão

Como é o caso da maioria das doenças crônicas pediátricas, a osteogênese imperfeita impacta a família toda, afetando a rotina familiar durante as hospitalizações, aumentando o fardo financeiro,

incutindo dificuldades físicas, psicológicas e sociais (Arabaci *et al.*, 2015). O caso estudado, da paciente L, demonstra como a OI mobiliza os cuidadores das mais diversas formas, pois, desde o diagnóstico, tratamento e vida cotidiana, a doença exerce papel central na vida dessa família.

Primeiramente, o diagnóstico de OI representava uma possibilidade de morte e luto para a família de L, haja vista que sua genitora havia perdido dois outros bebês devido à osteogênese. Assim, o diagnóstico de L, aos cinco meses de gestação, foi um período permeado de medos, luto, angústia e ansiedade, segundo relato da família. O momento do diagnóstico tem sido apontado em estudos qualitativos como um dos períodos mais avassaladores e angustiantes para os pais (Santos *et al.*, 2017), que precisam aceitar a falta de uma cura efetiva e envolver-se em decisões sobre planos de tratamentos. No caso de L, esse diagnóstico envolvia também um histórico familiar, já que a genitora também é diagnosticada com osteogênese imperfeita.

O nascimento de um bebê com diagnóstico de osteogênese desperta sentimentos contraditórios. De um lado, há a alegria de se tornarem pais; de outro, surge a tristeza, ansiedade e a incerteza quanto ao futuro (Dogba *et al.*, 2013). Entre os genitores de L, esse diagnóstico também provocou uma mistura de emoções, a convivência simultânea entre sentimentos positivos e negativos se destaca como uma característica marcante no relato da família.

Após esse primeiro momento, do diagnóstico, a família precisa se adaptar à doença, encontrando um equilíbrio entre proteger a criança (prevenir fraturas) e promover atividades apropriadas para o desenvolvimento infantil (Santos *et al.*, 2017), o qual, muitas vezes, é um período identificado como o mais difícil. Pais reportam muitas mudanças em suas vidas seguido do diagnóstico, que podem começar imediatamente ou aumentar gradativamente conforme as demandas acontecem (Dogba *et al.*, 2013).

Inicialmente, L não estava realizando acompanhamento médico, até seu um ano e seis meses, quando iniciou o tratamento com pamidronato. Nos meses seguintes ao início do tratamento, os pais relataram avanços no desenvolvimento de L, que estava começando a se sentar e sustentar a coluna. Contudo, os pais e familiares estavam receosos quanto ao tratamento, tendo dificuldades em encontrar esse equilíbrio entre a proteção e a promoção.

Tal receio é justificado por intercorrências com equipe de saúde em internações passadas. Durante a primeira internação de L, no Hospital Universitário de Brasília, seu fêmur esquerdo foi fraturado durante a punção e seu braço esquerdo foi fraturado na ambulância devido à agitação psicomotora. A família indicou despreparo da equipe médica, entrando em conflito, ameaçando evadir, até que a segurança do hospital precisou ser acionada. Segundo Hill *et al.* (2019), uma boa relação com a equipe de saúde é um dos fatores que promovem a adesão e a confiança, diminuindo o medo de novas fraturas. O sentimento de ansiedade e

estresse são amplificados quando os pais sentem que os profissionais não estão validando suas opiniões, ou quando os profissionais não são especialistas em OI (Hill *et al.*, 2019). Nesse sentido, enfatiza-se a primordial capacitação e sensibilização das equipes de saúde no atendimento a pacientes com OI e seus cuidadores.

No estudo desenvolvido por Santos *et al.* (2017), todos os participantes relataram que o tempo passado no hospital, durante internações, é de extremo estresse, período esse em que as mães declaram sentimentos de tristeza e exaustão relacionados aos cuidados extensivos. Esse estudo se coaduna com o relatado pela mãe de L, que confessou não conseguir realizar funções normais do cotidiano. Vale lembrar que ela também possui diagnóstico de osteogênese imperfeita, o que dificulta ainda mais os cuidados com sua filha.

Contudo, o contexto da internação também pode funcionar como fator de proteção. A genitora relatou buscar apoio social com outras mães e famílias que lidam com a OI. Esse contato pode ser muito importante para obtenção de um senso de pertencimento, além do compartilhamento das vivências e suporte mútuo (Hill *et al.*, 2022). Infelizmente, essa rede de apoio é limitada, fora do contexto hospitalar, devido à raridade do diagnóstico e a distância geográfica da residência da família ao local de tratamento. Porém, a participação em grupos de apoio psicológico pode permitir que as famílias se conectem com outras que enfrentam desafios semelhantes. Isso proporciona um senso de comunidade, compartilhamento de experiências e troca de informações valiosas. Portanto, a criação de grupos de suporte socioemocional e psicoeducativa para pacientes e familiares com diagnóstico de OI é de suma importância para a eficácia do tratamento e vivência cotidiana.

Pais de crianças com osteogênese imperfeita frequentemente relatam preocupação, acompanhada por um sentimento de impotência, já que, mesmo com extremo cuidado, não é possível anular a possibilidade de novas fraturas (Santos *et al.*, 2017). Desse modo, a imprevisibilidade e o caráter incontrolável de uma nova fratura reforçam a percepção de extrema vulnerabilidade. Durante as internações de L, a preocupação e a hipervigilância se destacaram como temas recorrentes, com a família assumindo integralmente o manejo da filha, recusando-se a delegar os cuidados aos membros da equipe médica. Essa atitude, relatada em outros estudos, é comum entre famílias nessa situação (Hill *et al.*, 2022). Toda a família central — pai, mãe e avó — acompanhou L durante o tratamento com pamidronato, evidenciando o comportamento de constante vigilância.

A dor também é um tema central nos relatos de famílias que lidam com a osteogênese, porque a dor é uma constante ameaça ao bem-estar da criança com OI, permeando sentimentos, como tristeza, ansiedade e incompetência, devido ao sentimento de não conseguir evitar a dor

(Santos *et al.*, 2017). Nos relatos da família de L há muita preocupação com o bem-estar da filha, principalmente pela experiência com fraturas passadas. Desde a primeira internação, em abril, L não teve novas fraturas, e isso dá um sentimento de esperança à família, mas também a percepção de que a hipervigilância deles foi o fator prevalente nessa estabilidade da saúde de L. Essa vulnerabilidade atribuída à criança com osteogênese e a necessidade de hipervigilância precisam ser melhor investigadas em estudos longitudinais sobre enfrentamento.

Como já citado, uma das estratégias de enfrentamento utilizada pela mãe de L é a busca por apoio social. Wehrli, Rohrbach e Landolt (2023) mostraram, em uma pesquisa quantitativa, que cuidadores de pacientes com OI reportaram uma piora na qualidade de vida em todos os domínios, variando de moderada até baixa qualidade de vida. A qualidade de vida desses cuidadores é influenciada por diversos fatores, e é importante considerar tanto os aspectos positivos quanto os desafios associados a essa responsabilidade. Os desafios estão relacionados à necessidade de cuidados constantes, limitações nas atividades cotidianas, pressão emocional, isolamento social e cargas financeiras (Hill *et al.*, 2019). A família de L reportou dificuldades em todos esses domínios, o que pode indicar que sua qualidade de vida é baixa.

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, algo que também foi identificado 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.

Contudo, como foi apontado por autores da área (Dogba *et al.*, 2013; Hill *et al.*, 2019), a qualidade de vida dos cuidadores de crianças com osteogênese imperfeita é uma interação complexa entre desafios e aspectos positivos. Foram observados relatos de aspectos positivos encontrados pela família no enfrentamento do adoecimento. Apresentaram resiliência e fortalecimento, principalmente pela união entre eles, de modo que possuem, entre si, uma rede de apoio, o que proporciona um ambiente de compreensão e partilha de experiências. Além disso, apresentaram um senso de aprendizado constante de como lidar com a doença e seus desafios, além da capacidade de celebração das conquistas a cada marco de desenvolvimento alcançado por L, por menor que seja.

Oferecer suporte adequado, tanto físico quanto emocional, é fundamental para promover o bem-estar dos pacientes e cuidadores. A família de L não tinha conhecimento sobre o serviço de

psicologia disponível no hospital, mas recebeu com otimismo a possibilidade de ser ouvida e acolhida, demonstraram também interesse em buscar acompanhamento psicológico externo à hospitalização. Essa situação destaca a importância do conhecimento e divulgação dos serviços disponíveis para oferecer suporte efetivo por parte dos profissionais de saúde. Após o atendimento psicológico e o encaminhamento adequado, a família relatou sentir-se mais esperançosa. Assim, o cuidado à criança com osteogênese e seus cuidadores deve ser planejado de forma integrada e multidisciplinar, atendendo às múltiplas necessidades que envolvem esse contexto.

O suporte psicológico desempenha um papel fundamental na promoção do bem-estar emocional e na adaptação positiva a essa realidade, fornecendo um espaço seguro para expressar emoções, dúvidas e preocupações. Além disso, pode auxiliar no manejo do estresse e da ansiedade, oferecendo estratégias de enfrentamento mais eficazes. As famílias, frequentemente, enfrentam decisões difíceis relacionadas ao tratamento médico e às intervenções necessárias para a criança, então, a psicoterapia pode ajudar a família a compreender as opções disponíveis, considerar os aspectos emocionais envolvidos e tomar decisões informadas. O acompanhamento psicológico também pode fortalecer o vínculo familiar, melhorando a comunicação e promovendo estratégias eficazes de apoio mútuo.

O acompanhamento psicológico não é apenas para os pais, podendo incluir apoio direto à criança, o que pode envolver o desenvolvimento de habilidades de enfrentamento, autoestima positiva e estratégias para lidar com situações desafiadoras ao longo de seu desenvolvimento. Em resumo, o acompanhamento psicológico é uma parte integral do cuidado abrangente para famílias de crianças com osteogênese imperfeita, proporcionando apoio emocional e estratégias práticas para enfrentar os desafios associados a essa condição médica complexa.

5 Considerações finais

Identificou-se alta correspondência entre itens encontrados na literatura disponível sobre a osteogênese e ao que se é observado durante os atendimentos, com impactos significativos associados ao diagnóstico em várias áreas da vida da paciente e de seus cuidadores. Entre eles, destacam-se, principalmente, impactos financeiros e emocionais. O tratamento da osteogênese imperfeita na infância, geralmente, está associado a uma maior necessidade de gastos por parte dos cuidadores, que podem experimentar dificuldades financeiras devido a internações frequentes, distância do local de tratamento especializado, afastamento do trabalho, entre outros (Arabaci *et al.*, 2015). Essa questão é intensificada no caso de pacientes como L, que já se encontravam em situação de vulnerabilidade socioeconômica.

Além disso, no diagnóstico de OI, há diversas questões emocionais associadas que necessitam de maior atenção. Wehrli, Rohrbach e Landolt (2023) apontaram uma piora significativa em todos os domínios da vida de pacientes e familiares com OI, com maior prevalência de sintomas ansiosos e depressivos se comparados a famílias sem o diagnóstico. Isso está relacionado a medos de novas fraturas, ao período de hospitalização e insegurança em relação à equipe médica (Santos *et al.*, 2017). Assim, ressalta-se a importância do serviço da psicologia em todos os momentos da doença, desde o diagnóstico, que pode ocorrer até mesmo durante a gestação, até os atendimentos realizados em ambulatório e internação hospitalar.

Tendo como base os atendimentos na enfermaria pediátrica do Hospital Universitário de Brasília (HUB), observou-se a busca por apoio social de outros pares que convivem com o diagnóstico de OI como fator de proteção. Tanto pacientes quanto familiares atendidos pelo serviço do hospital identificam a necessidade de compartilhamento de experiências, tais como grupos terapêuticos. Avalia-se que essa troca seria essencial para o enfrentamento das adversidades inerentes às especificidades dessa condição rara, além de contribuir significativamente para o processo de identificação e socialização.

Outro aspecto relevante notado durante os atendimentos foi a necessidade de um maior preparo da equipe multiprofissional para lidar com as especificidades do diagnóstico de OI, assim, Santos *et al.* (2017) destacam a importância de uma equipe capacitada para o atendimento dessa população, pois não é incomum a presença de atritos entre os profissionais do serviço de saúde e a família com OI.

Os ganhos com uma equipe capacitada para esse tipo de atendimento não se restringem a efeitos psicológicos positivos, mas também físicos. Brizola *et al.* (2017) sugerem que fraturas relacionadas a OI costumam ocorrer, majoritariamente, em certos locais, como as extremidades dos membros. Assim, uma equipe treinada, e com um olhar atento a essas características, teria um melhor manejo de pacientes com OI, facilitando, desde o diagnóstico até os procedimentos.

É importante enfatizar a necessidade de políticas públicas que atendam aos direitos de pacientes com osteogênese imperfeita. Nesse sentido, a portaria conjunta n.º 17, de 8 de setembro de 2022 aprova o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da osteogênese imperfeita. Nesse protocolo são estabelecidos critérios de diagnóstico, critérios de inclusão e de exclusão, tratamento e mecanismos de regulação, controle e avaliação. Além disso, o projeto de lei n.º 2.899, de 2019, visa a criação de um programa nacional de conscientização e a capacitação sobre a osteogênese imperfeita (Amarante, 2022).

Contudo, apesar dos passos iniciais na direção do aprimoramento do tratamento dos aspectos médicos da doença, impactos psicossociais associados ao diagnóstico não recebem a

mesma atenção. Ambos os projetos de políticas públicas acima se restringem aos aspectos biológicos da OI. Apesar do programa nacional de conscientização e capacitação sobre a osteogênese imperfeita visar um melhor tratamento e atendimento humanizado, elenca-se os objetivos da equipe de saúde como: a redução do número de fraturas, a prevenção de deformidades de membros e de escoliose na coluna, a diminuição da dor crônica e a melhora da mobilidade e capacidade funcional, sem mencionar diretamente aspectos de natureza psicológica ou social. Assim, reforça-se a necessidade da construção de políticas públicas atentas a esses aspectos, buscando a superação de um modelo biomédico de saúde em direção ao biopsicossocial, que considera a integralidade do sujeito com osteogênese imperfeita.

Referências

AMARANTE, S. IFF/Fiocruz celebra 20 anos do Programa de Osteogênese Imperfeita. **Fiocruz**, 29 abr. 2022. Disponível em: <https://portal.fiocruz.br/noticia/iff/fiocruz-celebra-20-anos-do-programa-de-osteogenese-imperfeita>. Acesso em: 20 jan. 2025.

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, p. 764-770, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26160088/>. Acesso em: 20 jan. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. **Portaria Conjunta n.º 17, de 08 de setembro de 2022**. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 09 set. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/arquivos/2022/portaria-conjunta-no17-protocolo-clinico-de-diretrizes-terapeuticas-osteogenese-imperfeita.pdf>. Acesso em: 20 jan. 2025.

BRIZOLA, M. B. E. Clinical features and pattern of fractures at the time of diagnosis of osteogenesis imperfecta in children. **Rev. Paul Pediat.**, v. 35, n. 2, p. 171-177, 2017.

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, 2013. DOI: 10.1186/1471-2431-13-153. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24074180/>. Acesso em: 20 Jan. 2025.

ENGEL, G. The need for a new medical model: a challenge for biomedicine. **Science**, v. 196, n. 4286, p. 129-136, 1977. DOI: 10.1126/science.847460. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/847460/>. Acesso em: 20 Jan. 2025.

FAIRFAX, A. *et al.* 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, p. 215, 2019. DOI: 10.1186/s12887-019-1587-3. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31262261/>. Acesso em: 20 Jan. 2025.

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. DOI: 10.1016/j.dhjo.2018.12.003. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30638886/>. Acesso em: 20 jan. 2025.

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, p. 101168, 2022. DOI: 10.1016/j.dhjo.2021.101168. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34266787/>. Acesso em: 20 Jan. 2025.

LAI, Y. J.; MAO, H. J.; ZHANG, Y. Y. Assessment of quality of life in children with osteogenesis imperfecta: a review. **Life Research**, v. 3, n. 4, p. 169-175, 2020. Disponível em: <https://www.tmrjournals.com/public/articlePDF/20201201/ad7c49fd67c7f5c9d4d3467ab5ff671a.pdf>. Acesso em: 20 jan. 2025.

PAIVA, D. F.; OLIVEIRA, M. L.; ALMOHALHA, L. Percepções de pessoas com osteogênese imperfeita acerca das intervenções terapêuticas ocupacionais e possibilidades de cuidado. **Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional**, v. 26, n. 2, p. 399-407, 2018. DOI: 10.4322/2526-8910.ctoAO1135. Disponível em: <https://www.cadernosdeterapiaocupacional.ufscar.br/index.php/cadernos/article/view/1916>. Acesso em: 20 dez. 2023.

RORK, W. C. *et al.* A qualitative exploration of patient perspectives on psychosocial burdens and positive factors in adults with osteogenesis imperfecta. **American journal of medical genetics**, v. 191, n. 9, p. 2267- 2275, 2023. DOI: 10.1002/ajmg.a.63323. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37317786/>. Acesso em: 20 jan. 2025.

ROSSI, V.; LEE, B.; MAROM, R. Osteogenesis imperfecta: advancements in genetics and treatment. **Current Opinion in Pediatrics**, v. 31, n. 6, p. 708-715, 2019. DOI: 10.1097/MOP.0000000000000813. Disponível em: https://journals.lww.com/co-pediatrics/abstract/2019/12000/osteogenesis_imperfecta__advancements_in_genetics.5.aspx. Acesso em: 20 jan. 2025.

SANTOS, M. C. *et al.* Family experience with osteogenesis imperfecta type 1: the most distressing situations. **Disability and rehabilitation**, v. 40, n. 19, p. 2281–2287, 2017. DOI: 10.1080/09638288.2017.1334236. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28585474/>. Acesso em: 20 jan. 2025.

STRAUB, R. O. **Psicologia da Saúde**: uma abordagem biopsicossocial. Porto Alegre: Artmed, 2014.

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, 2023. DOI: 10.1186/s13023-023-02728-z. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37226194/>. Acesso em: 20 jan. 2025.

Data de submissão: 26 de janeiro de 2024

Data de aceite: 14 de março de 2024