

Doença de Machado-Joseph no contexto da pessoa/família que a vivencia: alterações cotidianas e expectativas futuras

Machado-Joseph Disease in the context of the person/family that experiences it: daily changes and future expectations

Enfermedad de Machado-Joseph en el contexto de la persona/familia que la vive: alteraciones cotidianas y expectativas futuras

Micheli Vieira Della Giustina;¹ Mara Glarete Rodrigues Marinho;² Claudia Zamberlan;³ Elenice Spagnolo Rodrigues Martins;⁴ Silomar Ilha⁵

Como citar este artigo:

Giustina MVD, Marinho MGR, Zamberlan C, Martins ESR, Ilha S. Doença de Machado-Joseph no contexto da pessoa/família que a vivencia: alterações cotidianas e expectativas futuras. Rev Fund Care Online. 2017 out/dez; 9(4):1126-1131. DOI: <http://dx.doi.org/10.9789/2175-5361.2017.v9i4.1126-1131>

RESUMO

Objetivo: Conhecer as principais alterações cotidianas e as expectativas futuras vivenciadas pela pessoa/família com a doença de Machado-Joseph (DMJ). **Métodos:** Pesquisa exploratória, descritiva de abordagem qualitativa, realizada com uma pessoa com a DMJ e com cinco familiares, em uma cidade do Rio Grande do Sul. Os dados coletados durante uma visita domiciliar realizada no mês de abril de 2016, por meio de entrevista semiestruturada e observação participante, foram submetidos à análise de conteúdo. **Resultados:** Emergiram cinco categorias: (des)conhecimento da doença antes do diagnóstico; conhecimento da doença após o diagnóstico; dificuldades do diagnóstico; alterações vivenciadas após o diagnóstico; e expectativas para o futuro com a DMJ. **Conclusão:** Torna-se necessário mais investimento por parte dos profissionais da saúde, especialmente dos enfermeiros, na realização de estudos voltados a buscar auxiliar as pessoas/familiares que convivem com a DMJ.

Descritores: Doença de Machado-Joseph, Assistência domiciliar, Família, Enfermagem.

ABSTRACT

Objective: To know the main daily changes and future expectations experienced by the person/family with Machado-Joseph disease. **Methods:** Exploratory, descriptive study of qualitative approach, carried out with a person with Machado-Joseph disease and with five relatives, in a city of Rio Grande do Sul. The data collected during a home visit conducted in April 2016 by through semi-structured interviews and participant observation were subjected to content analysis. **Results:** Emerged five categories: (Des)knowledge of the disease

¹ Enfermeira. Egressa do Centro Universitário Franciscano. Santa Maria-RS. E-mail: <micheli-sm@hotmail.com>.

² Enfermeira. Mestra em Enfermagem. Docente do Centro Universitário Franciscano. Santa Maria-RS. E-mail: <maramarinho@unifra.br>.

³ Enfermeira. Doutora em Enfermagem. Docente do Centro Universitário Franciscano. Santa Maria-RS. E-mail: <claudia_zamberlan@hotmail.com>.

⁴ Enfermeira. Mestra em Nanociências. Doutoranda em Nanociências no Centro Universitário Franciscano. Docente deste centro. Santa Maria-RS. E-mail: <elenicemartins@unifra.br>.

⁵ Enfermeiro. Doutor em Enfermagem. Docente do Centro Universitário Franciscano. Santa Maria-RS. E-mail: <silo_sm@hotmail.com>.

before diagnosis; Knowledge of disease after the diagnosis; Difficulties of diagnosis; experienced changes after diagnosis; Expectations for the future with Machado-Joseph disease. **Conclusion:** It is necessary, more investment by health professionals, especially nurses, in conducting studies aimed to seek help people / families living with Machado-Joseph disease.

Descriptors: Machado-Joseph disease, Home nursing, Family, Nursing.

RESUMEN

Objetivo: Conocer las principales alteraciones cotidianas y las expectativas futuras vividas por la persona/familia con la enfermedad de Machado-Joseph. **Metodología:** Investigación exploratoria, descriptiva de enfoque cualitativo, realizada con una persona con la enfermedad de Machado-Joseph y cinco miembros de la familia, en una ciudad del estado del *Rio Grande do Sul (Brasil)*. Los datos recogidos durante una visita domiciliar realizada en el mes de abril/2016, por medio de entrevista semi-estructurada y observación participante, fueron sometidos al análisis de contenido. **Resultados:** Surgieron cinco categorías: (des)conocimiento de la enfermedad antes del diagnóstico; conocimiento de la enfermedad después del diagnóstico; dificultades del diagnóstico; alteraciones vividas después del diagnóstico; expectativas para el futuro con la enfermedad de Machado-Joseph. **Conclusión:** Es necesario más inversión por parte de los profesionales de la salud, especialmente de los enfermeros, en la realización de estudios direccionados al auxilio a las personas/familiares que conviven con la enfermedad de Machado-Joseph.

Descriptor: Enfermedad de Machado-Joseph, Atención domiciliar de salud, Familia, Enfermería.

INTRODUÇÃO

A doença de Machado-Joseph (DMJ), também conhecida como ataxia espinocerebelar (AEC) III, caracteriza-se como neurodegenerativa de natureza hereditária rara, autossômica dominante,¹ que afeta estruturas neurológicas responsáveis principalmente pela coordenação motora e pelo equilíbrio, mas também pode afetar parte da deglutição e fala.² Essa doença pode acometer pessoas de ambos os sexos em idades distintas, tendo como média os 40 anos, mas pode variar entre extremos de idade, como dos 7 aos 70 anos.³ A esperança média de vida de uma pessoa com essa doença é cerca de 20 anos.⁴ A morte habitualmente surge de complicações pulmonares e pela caquexia que a pessoa desenvolve, podendo ocorrer entre os 6 e os 29 anos após o início da doença.⁵

A DMJ é considerada a AEC mais prevalente, representando de 15% a 45% dos casos a nível mundial.⁶ Ainda assim, são consideradas doenças raras, com prevalência de 0,3 a 2,0 por 100.000 pessoas. Entre as AECs, a frequência relativa da DMJ no mundo é a seguinte: Brasil (69%-92%), Portugal (58%-74%), Singapura (53%), China (48%-49%), Holanda (44%), Alemanha (42%), Japão (28%-63%), Canadá (24%), Estados Unidos (21%), México (12%), Austrália (12%), Índia (5%-14%), África do Sul (4%) e Itália (1%).⁷

Em Portugal continental, a DMJ tem uma prevalência de 1:100.000, sendo considerada uma doença rara, excetuando a zona do Vale do Tejo (1:1.000).⁷ Nos Açores, a prevalência da doença é de cerca de 1:2.402 e afeta um conjunto de 34 famílias. É na ilha das Flores (Açores) que a doença tem maior prevalência a nível mundial (1:239).⁴

No Rio Grande do Sul, a prevalência mínima da AEC III ou DMJ - o tipo mais comum no estado - é de um caso para cada

30.000 habitantes. Entretanto, dentro das famílias afetadas, pode acontecer de se ver um caso de ataxia a cada duas pessoas. Embora haja estudos embasados na doença, não há, até o momento, nenhuma medicação que tenha sido aprovada para o tratamento da DMJ, e a doença permanece sem cura.⁷ Na prática clínica observa-se o uso de levodopa, fármacos antiespasmódicos e toxina botulínica, benzodiazepínicos, antidepressivos, entre outros.⁸ No entanto, para a maioria dos medicamentos, não há estudos que comprovem eficácia, especificamente em indivíduos com DMJ/SCA3.⁹

Porém, existem alguns métodos que diminuem alguns sintomas, possibilitando o retardamento dos sinais.⁷ Intervenções sintomáticas e reabilitação da parte física podem enfraquecer as manifestações apresentadas pelas pessoas com a doença, melhorando consequentemente a qualidade dos movimentos voluntários e a qualidade de vida dessas pessoas.¹⁰ Salienta-se, nesse contexto, a interação multidisciplinar, como uma possibilidade de aliar os possíveis tipos de reabilitação, tanto física quanto psicológica.

O maior dos problemas que envolvem a DMJ é a dificuldade na marcha e nos movimentos; para isso, existem tratamentos em conjunto com a fisioterapia motora, na qual se pode fortalecer a musculatura e ainda auxiliar o equilíbrio, reduzindo os riscos de quedas e ajudando nas dificuldades relacionadas às atividades da vida diária.^{8,11} A fonoterapia também possui um papel importante, pois auxilia na redução da disartria e disfagia.¹¹ Ainda nesse âmbito, é de suma importância a colaboração das diversas áreas da saúde com seus diferentes tipos de atuação para uma atenção integral à pessoa com a DMJ e seus familiares.

Como se caracteriza como uma doença neurodegenerativa, com a sua evolução a pessoa necessitará de cuidados cada vez mais constantes, exigindo do doente e de sua família preparo, paciência, resiliência e muita dedicação. Nesse aspecto, salienta-se a importância do apoio familiar desde o diagnóstico, da procura de tratamento/cuidado, até o momento em que os sinais e sintomas começam a manifestar-se de forma mais evidente.¹² No processo de convivência/cuidado de uma pessoa com DMJ, a família vivencia sentimentos diversos, como tristeza, desesperança, certezas e incertezas acerca do diagnóstico e sobre o futuro. Por essa razão, considera-se que a DMJ, assim como as demais doenças crônicas e neurodegenerativas, não afetam apenas a pessoa que a desenvolve, mas todo o seu contexto familiar, justificando a necessidade e a relevância desse estudo no cuidado à pessoa e à família com DMJ.

Não foram encontrados na literatura estudos relacionados com a enfermagem, apenas com outras áreas da saúde, justificando sua importância, também, para o fortalecimento do conhecimento na área da enfermagem. Dessa forma, espera-se que este estudo possa produzir subsídios para fortalecer e expandir o conhecimento sobre a DMJ, o que esta implica à pessoa/família.

Com base no exposto, faz-se a seguinte pergunta: quais são as implicações da DMJ no contexto da pessoa/família que a vivencia? Na tentativa de responder ao questionamento explicitado, este estudo objetivou conhecer as principais alterações cotidianas e as expectativas futuras vivenciadas pela pessoa/família com a DMJ.

MÉTODO

Trata-se de uma pesquisa exploratória, descritiva de abordagem qualitativa, realizada com uma pessoa com DMJ e com seus familiares, residentes em uma cidade da região das Missões. Inicialmente foi realizado contato telefônico com a pessoa com DMJ e com os familiares, realizando o convite para participarem da pesquisa. Após o aceite dos participantes, foi agendada uma visita domiciliar.

Como critério de inclusão, estabeleceu-se: ser a pessoa com DMJ, ser considerado familiar da pessoa com a DMJ e estar em condições físicas/emocionais de responder aos questionamentos da entrevista. Como critérios de exclusão: não estar em condições físicas/emocionais para responder aos questionamentos. Atenderam aos critérios de inclusão, formando o *corpus* deste estudo, a pessoa com DMJ e cinco familiares, dos quais o pai, a mãe, um irmão e dois cunhados.

Os dados foram coletados em abril de 2016 por meio de instrumento semiestruturado, contendo duas partes distintas, elaborado especificamente para esse estudo e pela observação participante. Na primeira parte do instrumento, foram considerados os dados pessoais relacionados ao grau de parentesco com a pessoa com DMJ, idade, sexo, escolaridade, profissão e/ou ocupação.

A segunda parte contemplou as seguintes questões norteadoras: o que você sabe sobre a DMJ? Conte-me sobre o dia em que recebeu o diagnóstico da DMJ no seu familiar. Como foi para você receber essa notícia? Houve alguma mudança na sua vida em particular, ou na família como um todo após o diagnóstico da DMJ? Quais? Conte-me o que você tem feito para procurar conviver melhor com a situação da DMJ no seu familiar. Quais são as tuas expectativas em relação ao futuro do seu familiar com DMJ?

Todas as observações da pesquisadora principal durante as visitas domiciliares foram cuidadosamente registradas em um diário de campo. Para a análise e o tratamento dos dados, utilizou-se a análise de conteúdo,¹³ que consiste em descobrir os núcleos de sentido que compõem uma comunicação, cuja presença ou frequência acrescente perspectivas significativas ao objeto de estudo. Desse modo, a operacionalização do processo de análise seguiu as três etapas do método. Na primeira etapa, buscou-se fazer uma leitura exaustiva dos dados, seguida da organização do material e da formulação de hipóteses. Na sequência, foi realizada a exploração do material, codificando-se os dados brutos. Na terceira e última fase, os dados foram interpretados e delimitados em eixos temáticos, de acordo com os significados atribuídos.¹³

Foram considerados os preceitos éticos e legais que envolvem a pesquisa com seres humanos, conforme a Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde.¹⁴ Esclarecidos os objetivos e a metodologia da pesquisa, os participantes assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), sendo este em duas vias, ficando uma com o participante e outra com o pesquisador. No documento foi-lhes garantido o acesso livre aos dados coletados. Os participantes também foram informados de que seus nomes não seriam divulgados e que poderiam se retirar do estudo a qualquer momento, sem restrições.

Manteve-se o anonimato dos participantes, a pessoa com DMJ foi identificada pela letra P (Pessoa) e os familiares pela letra F (Familiar), seguida de um algarismo numérico, conforme ordem de entrevista (P1, F1, F2... F5). O projeto foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário Franciscano, sob o número 1.473.279.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dos seis participantes entrevistados, quatro eram do sexo masculino e dois do feminino, com idade entre 35 e 67 anos. Quanto à escolaridade dos participantes, dois possuíam Ensino Superior completo, dois Ensino Médio completo, um com Ensino Médio incompleto e um com Ensino Fundamental completo. Dois participantes eram aposentados, uma bancária, um motorista, um segurança e uma era do lar. Dos entrevistados, um era a própria pessoa com DMJ, um era o pai, um a mãe, um irmão e dois eram cunhados.

A análise e a categorização dos dados possibilitaram cinco categorias: (des)conhecimento da doença antes do diagnóstico; conhecimento da doença após o diagnóstico; dificuldades do diagnóstico; alterações vivenciadas após o diagnóstico; e expectativas para o futuro com a DMJ.

(Des)conhecimento da doença antes do diagnóstico

Pode-se observar nas falas dos participantes a ausência do conhecimento prévio acerca da doença, pois relatam que era uma doença desconhecida:

[...] antes de descobrir que eu tinha a doença não conhecia nada sobre ela (P1).

[...] não sabia quase nada, tudo que sei foi depois que o meu cunhado teve a doença (F2).

Antes do meu irmão ter a doença, era uma doença desconhecida [...] (F3).

Antes do meu cunhado ter a doença eu não tinha noção nenhuma, só ouvia o meu marido falar [...] (F4).

Eu não conhecia essa doença, depois que meu filho fez o exame em POA, minha nora falou dessa doença que estavam suspeitando, mas eu não sabia nada [...] (F5).

Antes do meu filho ter a doença eu não conhecia e não sabia nada sobre ela [...] (F6).

No relato de F2, pode-se observar mais claramente que o conhecimento acerca da doença veio a partir do diagnóstico e da convivência junto ao cunhado com a doença.

Conhecimento da doença após o diagnóstico

Os participantes do estudo reconhecem a DMJ como uma doença neurodegenerativa, progressiva, hereditária e até o momento incurável. A seguir, os relatos:

Sei que é uma doença que não tem cura, é progressiva, genética, hereditária e que tem estudos para descobrir a cura e estabilizar a doença [...] (P1).

[...] sei que é uma doença hereditária, passa de geração para geração e não tem cura [...] (F1).

[...] hoje eu sei que é uma doença neurodegenerativas que se manifesta geralmente a partir dos 30 anos e que afeta a parte motora e do equilíbrio da pessoa, é hereditária e pode se manifestar nas novas gerações (F2).

[...] agora eu sei que é uma doença que não tem cura e vem de família, só não sei de qual lado (F4).

[...] hoje em dia eu sei pouco sobre a doença, sei que é hereditária, mas não sei se veio do meu lado ou da minha esposa, porque nenhum de nós sente nada (F5).

O participante F2 acrescenta, ainda, os comprometimentos motor e do equilíbrio que a DMJ causa à pessoa que convive com essa doença. F4 e F5 terminam sua fala referindo não saber de qual lado da família foi herdada a condição da DMJ.

Dificuldades do diagnóstico

Nos relatos, fica evidente a dificuldade que os participantes encontraram para conseguirem diagnóstico da DMJ:

[...] comecei com perda de equilíbrio quando eu tinha 32 anos, fui em vários médicos e ninguém conseguia descobrir o que eu tinha. Só recebi o diagnóstico com 38 anos, seis anos após eu começar com os sintomas (P1).

[...] meu irmão ficou anos procurando médicos por causa dos sintomas e ninguém descobria nada, percebi que era desconhecida até para os médicos (F2).

[...] ele ficou vários anos tentando descobrir o que tinha, eu sabia que era uma doença grave, mas ele ia em vários médicos e cada um dizia uma coisa e medicavam ele, mas continuava a mesma coisa, andando, trombalhando e caindo, se os médicos que estudam sobre isso não sabem, imagina eu que não estudei nada (F5).

Nos relatos pode-se perceber que, após o início dos sintomas da DMJ, a pessoa com DMJ procurou vários profissionais, mas que, por ser uma doença ainda pouco conhecida, esse diagnóstico foi postergado. Na fala de P1 pode-se perceber que, do início dos sintomas da doença, a qual se apresentou por perda do equilíbrio, até o diagnóstico passaram-se seis anos.

Alterações vivenciadas após o diagnóstico

A vida da pessoa com DMJ, conforme as participantes dessa pesquisa, passou por várias alterações, como o término do casamento, a separação dos filhos e a mudança para a casa dos pais.

Após o diagnóstico, me separei, vim morar com os meus pais, é bem difícil conviver com a doença e ficar longe dos filhos (P1).

Na minha vida não mudou muito, mas na dele sim. Ele se separou e foi morar com os pais, em outra cidade [...] (F1).

Sim, aumentou a preocupação, procurei pesquisar bastante sobre a doença para ver se tem alguma novidade sobre os tratamentos. Meu irmão se separou e veio morar aqui na cidade com os meus pais, aqui na cidade ele é o único caso que conhecem com a DMJ, parece que agora descobriram outra pessoa com a doença [...] (F2).

[...] depois que ele se separou e venho morar com a minha sogra e sogro, comecei a conviver mais com ele, ficava nervosa e preocupada porque tinha dias que ele ficava bem desequilibrado, se batia bastante em casa e outros dias ele estava melhor. Meu marido várias vezes achava que tinha a doença, tudo que o irmão dele sentia, ele sentia também. Essa época foi a que fiquei mais preocupada [...] (F3).

[...] para ele (pessoa com DMJ) foi bem difícil por causa dos filhos, a separação! (F4).

Meu filho se separou da esposa e dos filhos, veio morar com a gente. Aqui em casa, a minha esposa faz tudo para ele, serve a comida, ajuda a caminhar quando ele está desequilibrado, lava a roupa, ele só tem que se preocupar com o tratamento da doença, que é fisioterapia e tomar os remédios (F5).

Nos relatos dos familiares fica explícito o aumento da preocupação. F2 refere que, após o diagnóstico da DMJ no seu irmão, tem procurado pesquisar sobre a doença em busca de novidade sobre os tratamentos. F3 demonstra a preocupação com relação aos desequilíbrios do cunhado com DMJ. Além do mais, refere que seu marido, irmão da pessoa com DMJ, pensava ter a doença, pois todos os sinais que o irmão com DMJ vivenciava ele também reconhecia em si.

Expectativas para o futuro com a DMJ

Em relação às expectativas futuras, todos os participantes manifestaram o desejo/esperança com relação ou ao tratamento que estabilize a evolução da doença ou a cura dela.

Espero que descubram logo o tratamento, que consiga estabilizar a doença e quem sabe até a cura, pois não quero que os meus filhos passem o que eu estou passando (P1).

Sei que tem estudos em Porto Alegre sobre alguma medicação para melhorar ou até curar as pessoas com essa doença. Dificilmente o meu cunhado vai poder usar essa medicação porque geralmente esses estudos demoram, mas espero que um dia essa doença também tenha tratamento e quem sabe a cura (F1).

As expectativas são boas, as associações brasileiras estão fazendo bastante pesquisa sobre o assunto, espero que em breve, mais ou menos dois anos haverá uma medicação para estabilizar a doença e não a deixar evoluir, espero que o meu irmão ainda consiga utilizar esse medicamento (F2).

Devemos ter esperança, cura não vai haver nunca, mas algum remédio que retarde a doença (F3).

Desejo que descubram a cura, pois eu não quero ver mais pessoas sofrendo como o meu filho (F4).

Que descubram a melhora doença, dizem que estão desenvolvendo um remédio para estabilizar a doença, então espero que isso seja logo para o meu filho poder utilizar e para que os seus filhos não tenham a doença, porque é alta a chance de os filhos terem a doença (F5).

No relato de P1, pessoa com DMJ, fica evidente a preocupação com filhos, demonstrado o desejo de que encontrem logo a cura para que eles não passem pelo que ele está vivenciando.

A DMJ até o momento ainda não possui uma terapia específica capaz de deter a progressão da doença e os desafios terapêuticos continuam a atrair investigadores no campo das AECs.⁹ Nesse contexto, pesquisadores brasileiros têm se destacado na investigação em busca de novos conhecimentos sobre essa doença.¹⁵ No entanto, mesmo com os inúmeros investimentos, a DMJ apresenta-se, ainda, pouco discutida e conhecida pela sociedade em geral.

Essa questão pode ser observada na presente pesquisa, pois participantes referiram ausência do conhecimento prévio acerca da doença, referindo-se a ela como desconhecida. Um participante deixou claro que o conhecimento acerca da DMJ veio apenas após o diagnóstico e a convivência junto ao seu familiar. No momento da pesquisa, observou-se que os participantes já possuíam um conhecimento acerca da DMJ, referindo-se a ela como neurodegenerativa, progressiva, hereditária e até o momento incurável, que proporciona um comprometimento motor e do equilíbrio.

A DMJ é uma das AECs que faz parte de um complexo grupo de doenças degenerativas, que se caracterizam pela degeneração cerebelar e afetam sobremaneira os aspectos físicos e cognitivos. Possui uma vasta gama de sintomas neurológicos, incluindo ataxia, disartria, distúrbios oculomotores, sinais extrapiramidais e várias outras manifestações clínicas que reforçam a ideia de um processo degenerativo.² Além disso, podem ocorrer distúrbios psiquiátricos, disfunção do sono e olfativos, além de câibras, fadiga e mialgia.¹⁶⁻¹⁷

Mesmo com os sinais e sintomas, o diagnóstico da DMJ ainda é algo difícil para os profissionais, pois, embora haja aumento nas descobertas genéticas com maior facilidade para os testes, ainda é difícil realizar uma abordagem de diagnóstico definitiva para as doenças neurológicas e hereditárias.¹⁸ Esse dado vem ao encontro dos da presente pesquisa, que evidenciou a dificuldade vivenciada, pelos participantes, até o diagnóstico da DMJ. Alguns participantes

referiram ter procurado vários profissionais, mas, por ser uma doença ainda pouco conhecida, esse diagnóstico foi postergado. Um dos participantes referiu que, do início dos sintomas da DMJ no seu familiar até o diagnóstico, passaram-se seis anos.

Dessa forma, evidencia-se que, por ser a DMJ uma doença de difícil diagnóstico, ao avaliar um paciente os profissionais precisam de um indício, uma marca, um sinal, a fim de solicitar um teste genético específico. Dessa forma, faz-se necessário que eles possuam um amplo conhecimento para conseguirem captar sinais que, algumas vezes, apresentam-se de forma discreta, como, por exemplo, uma retração palpebral. Assim, devem valorizar a clínica do paciente, juntamente a alguns exames neurológicos, que poderão orientar os testes genéticos até o diagnóstico específico.¹⁹

A vida da pessoa com DMJ, conforme as participantes dessa pesquisa relataram, passou por várias alterações, entre elas destacaram-se o término do casamento, o rompimento da convivência diária com os filhos e a mudança da pessoa com DMJ para a casa dos pais. As doenças neurodegenerativas comprometem sobremaneira vários aspectos da vida da pessoa e de seus familiares. Entretanto, um estudo desenvolvido com famílias cariocas afetadas pela DMJ evidenciou que seus participantes, em vez de falarem apenas das consequências físicas negativas inerentes à doença, estiveram mais dispostos a avaliar a vida que ainda podem ter mesmo convivendo com a DMJ.²⁰

Os resultados da pesquisa descrevem que a estreita relação com pais e demais familiares que já haviam desenvolvido a DMJ, mas que anteriormente tiveram uma carreira profissional ou que ainda possuíam condições de trabalhar, foi levada em consideração no processo de aceitação e convivência com a doença. Referem que, embora tenham se tornado instáveis com relação ao equilíbrio e marcha, capacidade de segurar alguns objetos, tiveram a oportunidade/tempo de criar os filhos antes de ficarem doentes.²⁰

Esses exemplos podem ser utilizados na prática junto à pessoa/família com DMJ para auxiliá-la a pensar positivamente, mesmo que esteja convivendo com uma doença que, por vezes, apresenta-se de forma assustadora, uma vez que não possui, até o momento, um tratamento resolutivo, a fim de estagnar a sua evolução ou curá-la.

Em relação às expectativas futuras, todos os participantes manifestaram o desejo/esperança com relação ou ao tratamento que estabilize a evolução da doença ou a cura dela. Demonstraram a preocupação com filhos e o desejo de que encontrem a cura para que eles não passem pelo que a pessoa com DMJ está vivenciando. Em um estudo realizado nas Ilhas de Açores, Portugal, os autores identificaram que 61% das pessoas com risco para DMJ relataram que a condição do risco as induz a não desejarem ter filhos, pois sabem que eles possuem probabilidade de herdar o gene e desenvolver a DMJ.²¹

No entanto, no caso da pessoa com a DMJ, participante desse estudo, essa escolha consciente não foi possível, uma vez que, quando iniciaram os sintomas, já possuíam filhos. O que pode ser feito são testes de genética molecular nos filhos para ver se há ou não o gene para a DMJ.

CONCLUSÕES

Considera-se satisfatória a realização deste estudo, pois foi possível conhecer as principais alterações cotidianas e as expectativas vivenciadas pelas pessoas/famílias com a DMJ. Com relação às principais alterações, destacou-se o término do casamento, a separação dos filhos e a mudança para a casa dos pais, o aumento da preocupação referentes ao equilíbrio e à saúde da pessoa com DMJ e a procura por compreender mais sobre a doença. As expectativas da pessoa/família com DMJ em relação ao futuro referem-se principalmente a desejo/esperança com relação ao tratamento que estabilize a evolução da doença ou que traga a cura dela.

Este estudo apresentou limitações inerentes a qualquer estudo qualitativo, que, por natureza, não pretende a generalização dos seus resultados. Dessa forma, destaca-se a inviabilidade da reprodução dos dados aqui apresentados se o método for aplicado em outra realidade ou cenário, visto que representam vivências singulares dos familiares de uma pessoa com a DMJ. Outro ponto a ser destacado é a escassez de estudos na temática da DMJ, especialmente na área da enfermagem, o que denota a necessidade e a relevância desse estudo para o avanço do conhecimento da enfermagem como ciência e profissão, neste contexto.

Os resultados desta pesquisa podem potencializar discussões e reflexões entre os profissionais da enfermagem/saúde, familiares, nas famílias e na sociedade como um todo, com vistas a um melhor cuidado à pessoa com DMJ e à família. Portanto, compreendendo a complexidade que envolve a temática da DMJ no entorno familiar, sugere-se a realização de mais estudos voltados a buscar auxiliar as pessoas/famílias que vivenciam esse processo.

REFERÊNCIAS

1. Riess O, Rüb U, Pastore A, Bauer P, Schöls L. SCA3: neurological features, pathogenesis and animal models. *Cerebellum* 2008 [acesso em: 5 nov 2015];7(2):125-37. Disponível em: <http://link.springer.com/article/10.1007/s12311-008-0013-4#page-1>
2. Pedroso JL. Diagnosis at a first glance? "Bulging eyes" as a clue for a more accurate diagnosis in spinocerebellar ataxias. *Arq Neuropsiquiatr* 2013 [acesso em: 5 nov 2015];71(7):421-2. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/anp/v71n7/0004-282X-anp-71-07-421.pdf>
3. Coutinho P. Doença de Machado-Joseph: estudo clínico, patológico e epidemiológico de uma doença neurológica de origem portuguesa. Porto: Bial; 1994. p. 25-40.
4. Bettencourt C, Santos CKAYT, Vasconcelos J, Lima M. Analysis of segregation patterns in Machado-Joseph disease pedigrees. *J Hum Genet* 2008;53(10):920-3.
5. Sequeiros J, Martins S, Silveira I. Epidemiology and population genetics of degenerative ataxias. *Handbook of Clinical Neurology* 2012;103(s.n.):228-55.
6. Paulson HL. Dominantly inherited ataxias: lessons learned from Machado-Joseph disease/spinocerebellar ataxia type 3. *Semin Neurol* 2007;27(2):33-42.
7. Bettencourt C, Lima M. Machado-Joseph disease: from first descriptions to new perspectives. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6(35):1-12.
8. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. New clinical scale. Machado-Joseph disease. Maryland: Ninds; 2011.
9. D'Abreu A, França Jr. MC, Paulson HL, Lopes-Cendes I. Caring for Machado-Joseph disease: current understanding and how to help patients. *Parkinsonism Relat Disord* 2010;16(1):2-7.

10. Silva RCR, Saute JAM, Silva ACF, Coutinho ACO, Saraiva-Pereira ML, Jardim LB. Occupational therapy in spinocerebellar ataxia type 3: na open-label trial. *Braz J Med Biol Res* 2010 [acesso em: 5 nov 2015];43(6):537-42. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/bjmb/2010nahead/7912.pdf>
11. Artigas NR, Ayres JS, Noll J, Peralles SRN, Borges MK, Brito CIB. Atendimento fisioterapêutico para indivíduos com ataxia epinocerebelar: uma revisão da literatura. *Rev. Neurocienc*, 2013 [acesso em: 5 nov 2015];21(1):126-35. Disponível em: <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2013/RN2101/revisao2101/777revisao.pdf>
12. Gaioli CLO, Furegato ARE, Santos JLF. Perfil de cuidadores de idosos com doença de Alzheimer associado à resiliência. *Texto Contexto - Enferm* 2012 [acesso em: 5 nov 2015];21(1):150-7. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/tce/v21n1/a17v21n1.pdf>
13. Bardin L. Análise de conteúdo. São Paulo: Edições 70; 2011.
14. Brasil. Conselho Nacional de Saúde. Diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa em seres humanos. Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012. Brasília: MS; 2012.
15. Pedroso JL, Braga-Neto P, Radvany J, Barsottini OG. Machado-Joseph disease in Brazil: from the first descriptions to the emergence como a ataxia espino cerebelar mais comum. *Arq Neuropsiquiatr* 2012;70(8):630-2.
16. Pedroso JL, Neto PB, Felício AC, Dutra LA, Santos WAC, Prado GF, et al. Sleep disorders in Machado-Joseph disease: frequency, discriminative thresholds, predictive values, and correlation with ataxia-related motor and non-motor features. *Cerebellum* 2011;10(2):291-5.
17. Braga-Neto P, Felício AC, Pedroso JL, Dutra LA, Bortolucci PH, Gabbai AA, et al. Clinical correlates of olfactory dysfunction in spinocerebellar ataxia type 3. *Parkinsonism Relat Disord* 2011;17(5):353-6.
18. Pedroso JL, Barsottini OG. Neurological contributions from William Osler. *Arq Neuropsiquiatr* 2013;71(4):258-60.
19. Moro A, Munhoz RP, Arruda WO, Raskin S, Teive HAG. Clinical relevance of "bulging eyes" for the differential diagnosis of spinocerebellar ataxia. *Arq Neuropsiquiatr* 2013;71(7):428-30.
20. Aureliano WA. Health and the value of inheritance. The meanings surrounding a rare genetic disease. *Vibrant, Virtual Braz. Anthr* 2015;12(1):109-40.
21. Rolim L, Leite A, Le S, Paneque M, Sequeiros J, Fleming M. Psychological aspects of pre- symptomatic testing for Machado-Joseph disease and familial amyloid poly-neuropathy type I. *Clin Genet* 2006;69(69):297-305.

Recebido em: 18/07/2016

Revisões requeridas: Não houve

Aprovado em: 04/01/2017

Publicado em: 25/10/2017

Autor responsável pela correspondência:

Silomar Ilha

Centro Universitário Franciscano - Conjunto III, Rua Silva

Jardim, nº 1175

CEP: 97010-491

E-mail: <silosm@hotmail.com>