



Vivendo com a Doença de Gaucher tipo 1: narrativas do adoecimento com uma doença rara, crônica e ‘invisível’

Living with Gaucher Disease Type 1: narratives of falling ill with a rare, chronic, and ‘invisible’ disease

Carolina Franco de Souza Toneloto ¹

RESUMO

O objetivo deste artigo é o de tentar evidenciar as diferentes formas de viver e de compreender a Doença de Gaucher tipo 1, uma doença rara, crônica, e, muitas vezes, “invisível”, revelando as singularidades destas experiências através das narrativas elaboradas pelos adoecidos. A pesquisa que o originou foi realizada por meio de entrevistas semiestruturadas, guiadas por um roteiro norteador, que produziram as narrativas aqui expostas. Os entrevistados foram contatados de modo intencional, por meio da técnica da ‘bola de neve’ (*snowball*). Das entrevistas obtidas, três foram escolhidas como estudos de caso. Os principais temas que emergiram destas narrativas foram: a importância do diagnóstico; as particularidades da rotina imposta pelo tratamento de reposição enzimática; e as singularidades no manejo das informações relativas à Doença de Gaucher tipo 1 e à atuação do tratamento no organismo. Estas narrativas demonstraram que os adoecidos são portadores de um tipo específico de conhecimento, que, por estar atrelado a interesses práticos, pode ampliar os interesses da comunidade científica sobre este adoecimento e melhorar a qualidade dos serviços direcionados a estas pessoas, cujas vozes merecem continuar a ser ouvidas e ainda melhor compreendidas em estudos posteriores.

Palavras-chave: narração; doenças raras; pesquisa qualitativa; Doença de Gaucher.

ABSTRACT

This article aimed to highlight the different forms of living and understanding Gaucher Disease Type 1, a rare, chronic, and often “invisible” disease, revealing the specificities of these experiences through the narratives elaborated by the patients. The originating research was carried out through semi-structured interviews guided by a script, which produced the narratives. The interviewees were contacted intentionally through the ‘snowball’ technique. Three interviews were chosen as case studies. The primary themes that emerged from these narratives were the importance of diagnosis, the specificities of the routine imposed by enzyme replacement treatment, and the singularities in the management of information related to Gaucher Disease Type 1 and the performance of treatment in the body. These narratives demonstrated that the sick are carriers of a specific type of knowledge, which, because it is linked to practical interests, can broaden the interests of the scientific community regarding this illness and improve the quality of services directed to these people, whose voices deserve to be heard and even better understood in subsequent studies.

Keywords: narration; rare diseases; qualitative research; Gaucher disease.

INTRODUÇÃO

O objetivo deste artigo é o de tentar evidenciar as diferentes formas de viver e de compreender a Doença de Gaucher tipo 1, uma doença rara, crônica, e, muitas vezes, “invisível”, revelando as singularidades destas experiências através das narrativas elaboradas pelos adoecidos.

¹ Doutora em Saúde Coletiva pela Universidade Estadual de Campinas (Unicamp); professora no curso de graduação em Pedagogia da Fundação de Ensino Superior de Bragança Paulista (FESB).

<https://orcid.org/0000-0001-7673-1561>

<http://lattes.cnpq.br/3835807606202895>

fst.lina@gmail.com

A Doença de Gaucher

A Doença de Gaucher é considerada um erro inato do metabolismo, e a mais comum dentre as doenças do depósito lisossômico conhecidas (SUN, 2018). É uma doença genética, autossômica e recessiva, hereditária, crônica e progressiva, causada pela deficiência (ou incapacidade) do organismo em produzir uma enzima, chamada de beta-glucosidase ácida, ou glucocerebrosidase. (GRABOWSKI *et al.*, 2006).

As ‘células de Gaucher’ (macrófagos que parecem ‘inchados’ quando vistos no microscópio, por conta do acúmulo de glucocerebrosídeo em seu interior), muito características deste adoecimento, acumulam-se principalmente nos tecidos do fígado, baço, pulmão e medula óssea dos adoecidos, porque são locais ricos em macrófagos. A presença de células de Gaucher substituindo células normais no organismo faz com que os órgãos afetados aumentem de tamanho, e tenham suas funções alteradas (BARIS *et al.*, 2015).

A Doença de Gaucher é classificada em três tipos, de acordo com o grau de envolvimento neurológico (ROSENBLOOM *et al.*, 2013). O tipo 1 é caracterizado como sendo a forma não-neuronopática, e os tipos 2 e 3 são classificados como sendo formas neuronopáticas, com manifestações sintomáticas mais graves (GRABOWSKI, 2008).

Os sintomas da Doença de Gaucher tipo 1 são viscerais (hepatomegalia, esplenomegalia), hematológicos (anemia, leucopenia, plaquetopenia) e ósseos (dores ósseas, osteopenia e osteoporose) (DANDANA *et al.*, 2015). Nas manifestações mais graves da doença (Doença de Gaucher tipos 2 e 3) persiste também o acúmulo de glicocerebrosídeo nos tecidos do sistema nervoso central, causando, além das manifestações sintomáticas apresentadas pelo tipo 1, graus variáveis de comprometimento neurológico (GRABOWSKI, 2008). Vale lembrar que a apresentação destes sinais e sintomas costuma ser heterogênea, e variar de pessoa a pessoa, bem como a faixa etária deste diagnóstico (STONE; BASIT; MASTER, 2022).

De acordo com o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a Doença de Gaucher, em 2017 havia 670 pacientes em tratamento no Brasil (BRASIL. Ministério da Saúde, 2017). Atualmente, e por conta do aumento da densidade populacional brasileira, já deve haver mais de 1.000 casos diagnosticados no Brasil (BREIGEIRON *et al.*, 2018). Na população em geral, a incidência da Doença de Gaucher é de aproximadamente 1 / 40.000 a 1 / 60.000 nascimentos, aumentando para 1/800 em judeus de origem ashkenazi (STIRNEMANN *et al.*, 2017). A prevalência da Doença de Gaucher tipo 1 é de 1,5: 100.000 nascimentos (o que corresponde a 95 % dos casos); do tipo 2 é de 0,2: 100.000 (0,1 a 0,2 % dos casos); e do tipo 3 é de 0,1: 100.000 (0,1 dos casos) (WANG *et al.*, 2022).

Assim que o diagnóstico da Doença de Gaucher tipo 1 é obtido (preferencialmente por meio de um exame que mede a atividade da enzima beta-glicocerebrosidase no sangue, que, depois de colhido é esfregado em um papel especial e enviado à análise bioquímica), o adoecido é orientado



a proceder o tratamento medicamentoso, para prevenir ou minimizar os principais sintomas deste adoecimento (NALYSNYK *et al.*, 2016). Há duas formas de tratamento disponíveis: a terapia de reposição enzimática (TRE), e a terapia de redução do substrato (TRS). Estas duas terapêuticas atuam de maneiras diferentes no organismo e distinguem-se quanto à sua prescrição: a TRE é aplicada por meio de infusões quinzenais, em ambientes hospitalares, e a TRS é ministrada em forma de comprimidos, ingeridos diariamente (MISTRY *et al.*, 2017). Tanto a TRE quanto a TRS são compostas por medicações de alto custo, que são disponibilizadas pelo Sistema Único de Saúde (SUS) brasileiro.

Do total de adoecidos diagnosticados e em tratamento no Brasil em 2017, aproximadamente 96% faziam uso de TRE, e 4% da TRS. De acordo com o protocolo de tratamento brasileiro, a terapia de redução do substrato não deve ser a primeira linha de tratamento a ser prescrita. Apenas os portadores da Doença de Gaucher de tipos 1 e 3 que sejam maiores de 18 anos, e pessoas que eventualmente apresentem hipersensibilidade, efeitos adversos graves, ou quadros clínicos instáveis durante o tratamento com a terapia de reposição enzimática é que podem se qualificar para receber a terapia de redução do substrato (BRASIL. Ministério da Saúde, 2017).

Há muitas pessoas com Doença de Gaucher tipo 1 assintomáticas ou pouco sintomáticas, que podem passar boa parte da vida (ou a vida toda) sem receber qualquer diagnóstico (FERREIRA *et al.*, 2011). A invisibilidade de sintomas é geralmente evidente em indivíduos que aderem ao tratamento de reposição enzimática (MISTRY *et al.*, 2017), gerando questionamentos, como as narrativas deste estudo vieram a demonstrar.

Um adoecimento crônico

A Doença de Gaucher tipo 1, além de rara, é também crônica. É uma doença que, atualmente, não possui cura, mas que, como já foi dito, pode ser controlada pelo uso de medicações de uso contínuo.

Para as ciências sociais, o conceito de ‘doença crônica’ refere-se a uma realidade que envolve a totalidade da vida dos adoecidos, e que origina formas de conhecimento personalizadas sobre a doença e seus tratamentos, com informações apropriadas do saber científico que passam a ser reinterpretadas e ressignificadas ao longo do tempo (BURY, 1991). É fato que o adoecimento de longa duração traz consequências às biografias dos sujeitos, que aprendem a lidar e a conviver com sintomas e tratamentos de longo prazo, que passam a ganhar significados e importâncias variáveis de acordo com os diferentes contextos socioculturais em que os adoecidos se inserem (CANESQUI, 2007).

De acordo com as relações estabelecidas pelos adoecidos entre o significado, o tempo e o contexto de seu adoecimento (WILLIAMS, 2000), a enfermidade crônica pode representar uma “ruptura biográfica” à sua vida cotidiana e à sua individualidade, alterando o relacionamento com seu corpo, sua subjetividade (ou *self*) e com a realidade social à sua volta (BURY, 1982). A partir do diagnóstico, o adoecimento crônico passa a incitar processos de negociação da própria identidade, atuando



como um importante elemento na vida cotidiana e na mediação das relações sociais dos adoecidos (CASTELLANOS, 2014). Por este motivo, os estudos socioantropológicos sobre os adoecimentos crônicos requerem pontos de vista multidimensionais (CANESQUI, 2007) e interdisciplinares (GOMES; MENDONÇA; PONTES, 2002) para ajudar a conferir visibilidade e incrementar as demandas destas pessoas junto à sociedade, além de destacarem as dimensões subjetivas e intersubjetivas das experiências com o adoecimento (HERZLICH, 2004).

Um adoecimento invisível

Os portadores da Doença de Gaucher tipo 1 experimentam melhoras significativas em seu estado de saúde a partir do momento em que iniciam o tratamento de reposição enzimática, apresentando reversões rápidas de muitos dos sintomas existentes antes do diagnóstico (MISTRY *et al.*, 2017). Este processo de invisibilização dos sintomas, e de certo modo, da própria doença, pode fazer com que seus portadores vivenciem episódios de deslegitimação de suas experiências e necessidades no cotidiano, especialmente por parte daqueles que desconhecem as características desta condição (JOACHIM *et al.*, 2003). Isto engendra, nas narrativas deste adoecimento, uma certa ‘aflição narrativa’ (LAVIE-AJAYI; ALMOG; KRUMER-NEVO, 2012): uma batalha, travada pelos adoecidos, para elaborar, ao mesmo tempo e de acordo com as circunstâncias, narrativas em que buscam ignorar a sua condição de adoecidos, e narrativas em que reconhecem esta enfermidade, sob o ônus de acabar dando início a processos de estigmatização e de despromoção de sua identidade (JOACHIM *et al.*, 2000).

A alfabetização (ou literacia) em saúde, pode ser uma importante ferramenta para o enfrentamento destes processos. Segundo a Organização Mundial de Saúde, este conceito refere-se à possibilidade de as pessoas ‘acessarem, compreenderem, avaliarem e usarem informações e serviços’ para promoverem e manterem uma boa saúde, para si mesmas e para os outros ao seu redor (OMS, 2021). Desta forma, quanto maior o grau de alfabetização em saúde de uma pessoa, mais ela terá condições de tomar decisões adequadas para o seu bem-estar. Por isso, a alfabetização em saúde é também ‘um importante marcador da desigualdade’ entre as pessoas (PAVÃO *et al.*, 2021).

É geralmente no momento do diagnóstico que os indivíduos tomam conhecimento da existência da Doença de Gaucher pela primeira vez, e recebem as primeiras informações referentes às características deste adoecimento, seu prognóstico e seus tratamentos. Emerge, a partir daí, o significativo papel dos médicos e de outros profissionais de saúde que acompanharão a trajetória destes enfermos, coordenando a complexa gestão de seu tratamento. A qualidade destas alianças terapêuticas pode fazer com que os adoecidos possam se envolver mais proativamente nos processos de tomada de decisão sobre sua saúde (MERKER *et al.*, 2021), aumentando sua resiliência (NÁFRÁDI *et al.*, 2017), e produzindo impactos positivos sobre a aderência às terapias propostas (SUCUPIRA *et al.*, 2007).

Por isso, Charon (2001) aponta para a necessidade de estudantes e profissionais da área da



saúde estarem sempre atentos às ‘dimensões narrativas’ da medicina. Tais dimensões incluem o desenvolvimento de habilidades como a ‘leitura atenta’, a ‘escrita reflexiva’ e o ‘discurso autêntico’, para que possam oferecer cuidados mais ‘precisos, engajados, autênticos e eficazes’ aos doentes. Ao ouvir (ou ler) com atenção o que os adoecidos têm a dizer, os profissionais de saúde podem contribuir com a legitimação de suas experiências, e compreender melhor os diversos modos pelos quais eles conduzem as suas vidas cotidianas. Tourette-Turgis (2016) reconhece, ainda, que a experiência com o adoecimento é também um tipo de conhecimento de inestimável valor, capaz de apontar caminhos e direções a serem tomadas de maneira coparticipativa (entre adoecidos e equipe de saúde), e de ampliar o conhecimento sobre as necessidades, as demandas e os cuidados adotados pelos enfermos para o gerenciamento de suas vidas.

Narrativas do Adoecimento

Para Schütz (1979), o Senso Comum é o terreno, por excelência, em que se desenvolvem as ideias e as práticas que permeiam as estratégias e as formas de lidar com os acontecimentos. Inspirado na Fenomenologia de Schütz, Alves (1993) afirma que a experiência da enfermidade se assenta sobre os sistemas de referência do senso comum, que, por sua vez, legitimam os comportamentos individuais por meio de crenças e quadros de referência coletivos. Para o autor, a experiência do adoecimento é um fenômeno intersubjetivo, moldado pelo conhecimento do senso comum, podendo ser expressa e compartilhada por meio das histórias contadas pelos adoecidos.

Kleinman (1988) elaborou, pela primeira vez na literatura socioantropológica, a expressão *illness narratives*. Para ele, o ato de contar histórias é uma forma significativa pela qual os adoecidos podem materializar e dotar de sentido o sofrimento causado por seu adoecimento. As narrativas do adoecimento prestam-se à escuta e à análise das histórias dos adoecidos sobre sua experiência com a enfermidade (HYDÉN, 1997), oferecem um rico ‘contexto de significados’ (SCHÜTZ, 1979) para as ações desempenhadas frente à doença e seus tratamentos, tendo o potencial de demarcar o seu lugar junto a outras formas de conhecimento sobre este processo, como o saber científico e o senso comum.

Bruner (1991) afirma que as narrativas são uma versão da realidade. Sendo assim, não há necessidade de verificações empíricas sobre seu conteúdo, de qualificar as histórias como verdadeiras ou falsas, ou de esmiuçar o modo como o texto foi construído. A tarefa do cientista deve ser a de analisar o modo como as narrativas operam como instrumentos mentais de construção da realidade.

Polkinghorn (1988) afirma que as narrativas são ‘esquemas de significados’ pelos quais as pessoas dotam de sentido e de temporalidade as suas ações. Tais histórias possibilitam a compreensão do propósito da vida e das ações cotidianas, dotam de significado os episódios específicos da vida de cada pessoa, e oferecem entendimento aos eventos passados e o planejamento para ações futuras.

Mishler (2002) afirma que as narrativas devem ser analisadas à luz da ‘mão dupla do tempo’, uma vez que: ‘o passado não está gravado em pedra, e o significado dos eventos e experiências está



constantemente sendo reenquadrado dentro dos contextos de nossas vidas (...).’ (MISHLER, 2002, p. 105). Neste processo contínuo de influência do tempo sobre as narrativas, Bury (2001) salienta a importância dos ‘pontos de virada’ biográficos: ‘incidentes que muitas vezes ocorrem de modo repentino e inesperado’ (BURY, 2001, p. 107): ações que, quando narradas, mostram que o passado está sendo constantemente lembrado e reinterpretado à luz dos acontecimentos presentes e das expectativas de futuro. O autor ressalta que, sob condições de adversidade, as pessoas sentem necessidade de reexaminar e de recontar as suas histórias de vida, na tentativa de manter um sentido de identidade diante das rupturas biográficas vivenciadas. Neste processo, o adoecido constrói e reconstrói sua própria identidade ao posicionar-se nestes roteiros, continuamente.

Diante do sofrimento, faz-se necessário tentar ‘ouvir o indizível’, como recomendam alguns autores preocupados com este fenômeno (MAKAROFF; SHEILDS; MOLZAHN, 2013; WERNER; ISAKSEN; MALTERUD, 2004), e buscar nas entrelinhas das narrativas do adoecimento onde possam repousar os pontos mais sensíveis destas experiências.

Tipologias Narrativas

As ‘tipologias narrativas’ são um modo específico de classificar as narrativas do adoecimento já bem conhecidas e utilizadas em pesquisas na área das ciências sociais em saúde sobre a experiência do adoecimento, e que cabe ser exposta nesta Introdução.

Num dos primeiros estudos sobre esta temática, Robinson (1990) argumenta que as narrativas do adoecimento podem ser classificadas e nomeadas, para melhor compreender os significados contidos nas mudanças dos estados pessoais de saúde, ocasionados por uma doença crônica (no caso de seu estudo, da esclerose múltipla). Para o autor, as narrativas do adoecimento podem ser entendidas como histórias de vida tematicamente organizadas, apresentando trajetórias narrativas particulares (classificadas pelo autor como estáveis, progressivas ou regressivas), que possibilitam o acesso ao mundo pessoal de cada adoecido.

São bem conhecidas, e utilizadas pela literatura socioantropológica sobre as narrativas do adoecimento, as tipologias elaboradas por Hydén (1997), Frank (1995; 2007), Williams (1984), e Bury (2001). Esta última, foi a opção escolhida para a análise das narrativas dos estudos de caso deste artigo.

Bury (2001) oferece sua tipologia classificando as histórias sobre o adoecimento crônico. As ‘narrativas contingentes’ abarcam histórias sobre eventos entendidos pelo narrador como causas prováveis de seu adoecimento, expressando efeitos em seu corpo, subjetividade, e vida cotidiana. As ‘narrativas morais’ revelam as dimensões, dada pelo adoecido, a suas histórias, de avaliação e de julgamento das dinâmicas que envolvem seu corpo, sua subjetividade, e seu entorno social, restritas a uma ‘*performance* narrativa’ que demonstra a ascendência e o controle do adoecido em relação à sua trajetória. Há ainda as ‘narrativas centrais’, que estabelecem conexões entre a experiência de adoeci-



mento e os significados do sofrimento, por meio da análise dos gêneros narrativos (heroico, trágico, cômico, etc.), e do uso particular da linguagem e do repertório simbólico nos processos narrativos.

Assumindo, portanto, que as narrativas possuem a capacidade de captar e de transmitir as diferentes maneiras de sentir e de viver o adoecimento sob o ponto de vista dos verdadeiros protagonistas deste processo (os adoecidos), e que há escassez na literatura sobre a experiência dos adoecidos com a Doença de Gaucher tipo 1, é que a elaboração deste artigo, e do estudo que o originou, encontram-se justificados.

METODOLOGIA

Este artigo derivou-se de um dos capítulos de uma tese de doutorado em saúde coletiva (TONELLOTO, 2017). Trata-se de uma pesquisa qualitativa, que utilizou referenciais teóricos das ciências sociais em saúde para explorar a experiência com o adoecimento de Gaucher tipo 1, através das narrativas elaboradas pelos adoecidos. Na referida pesquisa, foram realizadas entrevistas em profundidade ancoradas em um roteiro semiestruturado com nove pessoas (quatro homens e cinco mulheres) diagnosticadas com Doença de Gaucher tipo 1. Por suas características peculiares e distintivas das demais narrativas obtidas, foram escolhidas as narrativas de três entrevistados (uma mulher e dois homens) para figurarem como estudos de caso neste artigo. Os estudos de caso representam uma estratégia importante da pesquisa qualitativa, porque podem fornecer o conhecimento mais aprofundado sobre uma determinada realidade, permitindo formular hipóteses para o encaminhamento de pesquisas posteriores (TRIVIÑOS, 1987).

Os entrevistados foram contatados de modo intencional, através da técnica da ‘bola de neve’ (ou *snowball*), que consiste em identificar e localizar os primeiros narradores, que então indicam outras pessoas com as mesmas características para participarem do estudo. A primeira pessoa a ser entrevistada foi contatada por uma rede social, e todas as demais foram indicadas pelos entrevistados anteriores. Em dado momento, a técnica da bola de neve se esgotou, e constatou-se que os dados obtidos já haviam alcançado um ponto de saturação, encerrando-se a busca por novos entrevistados.

Os participantes residiam em cidades próximas a Campinas (interior do estado de São Paulo), e as entrevistas foram feitas pela pesquisadora em suas casas. Todos empreendiam o tratamento de reposição enzimática com o medicamento Imiglucerase (Sanofi/Genzyme) em um hospital universitário público da cidade de Campinas (SP), onde também recebiam o devido acompanhamento médico.

Os dados produzidos nas entrevistas em profundidade deram origem a ‘narrativas breves’ (MISHLER, 1986): respostas dadas pelos participantes no contexto de uma entrevista em profundidade. Este material foi submetido à análise temática de conteúdo (BARDIN, 2009) para identificar e organizar os aspectos mais relevantes da experiência com a Doença de Gaucher tipo 1 em núcleos de sentido. Estes núcleos, por sua vez, foram agrupados em temáticas que pudessem sintetizar e contextualizar as narrativas, e acolher discussões e comentários da pesquisadora sobre os trechos



selecionados.

Os nomes dos entrevistados e das cidades em que residiam foram substituídos por iniciais de nomes fictícios (no caso dos nomes), e por nomes fictícios (no caso dos nomes das cidades), tendo sido mantidas as suas idades e profissões à época da coleta de dados (entre os anos de 2015 e 2016). Antes de cada entrevista, cada pessoa recebeu, leu e assinou uma cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) elaborado para esta investigação.

A pesquisa seguiu as diretrizes da Resolução nº 510, de 07 de abril de 2016, do Conselho Nacional de Saúde, e foi aprovada pelo parecer do Comitê de Ética da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp) cadastrado na Plataforma Brasil sob número CAAE 32078114.5.0000.5404.

O trabalho contou com o financiamento da CAPES (Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior).

RESULTADOS

‘J’.: ‘É o manco que se acostuma a mancar.’

J., homem, 52 anos, era casado e tinha 2 filhas, de 16 e 22 anos. Morava em Rio Vermelho (nome fictício), distante 75 Km de Campinas. Era advogado, e trabalhava em escritório de advocacia próprio. Dentre os entrevistados, era quem possuía o diagnóstico da Doença de Gaucher tipo 1 há mais tempo: 38 anos. Sua narrativa apresentou-se marcada pela aceitação da doença, demonstrada por sua assiduidade e declarada confiança no tratamento de reposição enzimática, que exigia sua presença quinzenal ao centro de tratamento, e nas ações que afirmou que empreendeu ao longo de sua vida com o intuito de se adaptar a este adoecimento.

J. foi diagnosticado com Doença de Gaucher tipo 1 aos 14 anos. Durante sua adolescência, e início da idade adulta, ele e sua família esforçaram-se por adotar medidas para a preservação de sua saúde, aceitando e adotando as explicações sobre a Doença de Gaucher tipo 1 dadas pelo médico que o diagnosticou inicialmente, e tomando as medidas necessárias para a mitigação de eventuais sintomas e complicações próprios deste adoecimento que por ventura se apresentassem, já que, à época de seu diagnóstico, não existia nenhum tipo de tratamento disponível. Ele afirmou que a própria escolha de sua profissão pode ter sido influenciada por este diagnóstico, como ele mesmo narrou:

“Tive uma adolescência muito regrada, voltada mais para a questão...de cultura, leitura...e o próprio médico, na época, havia me indicado: ‘arrume uma profissão em que você não faça força física’. Não sei se isso influenciou o fato de eu ser advogado hoje.”

A cirurgia para a retirada de seu baço, aos 39 anos de idade, foi narrada por ele como sendo um episódio que o mobilizou muito, tanto pelas providências práticas empreendidas (como o pagamento prévio das contas da casa) quanto pelo receio de que a cirurgia não fosse bem-sucedida. Vale lembrar que antes do surgimento dos tratamentos medicamentosos para a Doença de Gaucher tipo 1, no início da década de 1990, a retirada cirúrgica do baço (esplenectomia) era uma das únicas formas



de minimizar alguns sintomas típicos da doença, como o cansaço, os problemas hematológicos, e o inchaço abdominal (PETROIANU, 2004). Para J., o seu baço, extremamente avolumado por conta do adoecimento, representava a origem de todos os seus mal-estares. Desta forma, extraí-lo cirurgicamente parecia ser uma atitude ‘correta’, e coerente, no contexto das representações da ‘medicina extrativa’ (LAPLANTINE, 1991) amplamente aceita por J.:

“Eu convivi com o baço até os 39 anos de idade. Essa convivência foi pacífica (risos)... Entretanto, com 39 anos ele chegou a um tamanho que não cabia mais dentro de mim, e teve que ser retirado. Quando me tiraram o baço, ele saiu com 47 cm., e 7 kg. (silêncio). Isso com 39 anos. Ai, com 40 eu comecei o tratamento [com a Terapia de Reposição Enzimática].”

A Terapia de Reposição Enzimática foi descrita por J. como sendo um ‘detergente’: *‘esse tratamento que a gente faz seria, mais ou menos, como um detergente: ele limpa o corpo, ajuda a limpar o corpo dessas células’*. Esta ideia parecia assentar-se sobre uma analogia, empreendida por J., entre elementos oriundos do senso comum e do conhecimento científico: uma vez que a Doença de Gaucher tipo 1 é uma doença de depósito lisossômico, associada ao acúmulo de gorduras no interior das células por um erro inato do metabolismo, o tratamento deveria ser capaz de dissolver, ou diminuir, esta ‘gordura’. Ao representar o tratamento de reposição enzimática como um detergente, a medicação teria a sua carga simbólica diminuída, provavelmente diminuindo a percepção da gravidade da doença e dos eventuais riscos do tratamento.

J. dizia ser muito assíduo às infusões. Por ser autônomo, não se sentia prejudicado por ter que comparecer ao hospital quinzenalmente. Uma de suas maiores preocupações em relação ao tratamento residia na possibilidade de ter que enfrentar o desabastecimento desta medicação, fenômeno que já havia vivenciado ao longo de sua trajetória. Sem a medicação, J. afirmou ter experimentado episódios de muitas dores ósseas e outros desconfortos físicos.

Ele afirmou que sua família não costumava interferir sobre seu tratamento, deixando-o sob sua responsabilidade. Acreditava que todos os adoecidos deveriam buscar informações e esclarecimentos sobre o tema, como ele mesmo vem fazendo desde seu diagnóstico. Porém, julgava como sendo ‘grave’ a deficiência generalizada de informações a respeito da Doença de Gaucher tipo 1:

“Tem médico hoje que ouviu falar na faculdade sobre isso, mas que nunca viu na prática. Eu, como eu tive que ir no médico em Rio Vermelho no começo do ano, eu expliquei para ele sobre síndrome de Gaucher, e ele falou que ele é formado...acho que o que eu tenho de idade ele é formado em medicina. Ele falou: ‘olha, eu vou dizer para você, você é o primeiro que eu vejo com essa doença.’ E onde ele foi buscar informações a respeito de Gaucher? Na internet. Ele foi buscar em sites especializados de doenças raras que eu ensinei para ele... Eu creio que os médicos deveriam se aprimorar mais nos estudos, principalmente na questão das doenças raras. E tratar o ser humano como um humano, não como uma cobaia. Principalmente na questão dos medicamentos.”

J. afirmava viver bem com a doença, tendo-a como parte integrante de sua vida e como ele-



mento constituinte de sua identidade (“... para mim é normal, é como eu disse: é o manco que se acostuma a mancar”), diferentemente dos casos que serão apresentados a seguir.

‘R’.: “É muito complicado o Gaucher”

R., homem, 27 anos, era ajudante geral numa fábrica de plásticos. Solteiro, morava sozinho e tinha uma filha, que residia com uma ex-namorada. Imigrou para o estado de São Paulo, vindo do interior da Bahia, com o intuito de trabalhar para conseguir uma vida melhor. Possuía ensino fundamental incompleto, e morava em Rio Verde (nome fictício), a 27 Km de Campinas. O trabalho ocupava um lugar de grande importância na vida de R., motivando sua permanência naquela cidade, bem longe de seus familiares.

Dentre os entrevistados, R. é quem tinha o menor tempo de diagnóstico (3 anos). Afirmou ter sofrido muito com os sintomas que, após o diagnóstico, soube serem próprios da doença (como o abdômen distendido, dores nas pernas e fraqueza constante). Após ter percorrido alguns serviços de saúde e passado por períodos de internações hospitalares, foi levado pelo dono da fábrica em que trabalhava para o hospital em busca de uma ‘resposta’ para seus males, até então bastante aparentes, conforme ele mesmo narrou:

“Eu estava com a barriga muito inchada. Então, eu fui lá porque ele [o chefe] me levou, porque médico nenhum sabia o que eu tinha. O problema é que eu não aguentava mais trabalhar, não aguentava mais andar. Eu pesei 34 quilos! Porque eu não comia, não bebia, era só dor nas pernas, e a minha barriga era deste tamanho assim...”

R. demonstrava ter muita dificuldade em compreender a Doença de Gaucher tipo 1, e de explicá-la para as outras pessoas. Este fenômeno configurava-se para ele como um grande problema, e como uma das características principais de sua narrativa. Porém, apesar de não compreender adequadamente a doença, R. aceitava seu diagnóstico porque havia percebido uma melhora significativa em seu estado geral de saúde após aderir ao tratamento de reposição enzimática.

Assim como os outros entrevistados em tratamento, no momento da entrevista R. não exibia sintomas visíveis de seu adoecimento. Esta situação o colocava numa situação de dúvidas e de questionamentos permanentes em sua vida cotidiana. No trabalho, os demais funcionários o viam como alguém saudável, que ‘pegava no pesado’, e que, portanto, não poderia estar doente:

“Ou acham que é mentira ou acham que eu não tenho. Porque eles olham e falam: “Ah, você é normal, trabalha...” Ninguém acredita que eu tenho que ir no hospital tomar remédio. Ninguém acredita.”

Sendo portador de um adoecimento ‘invisível’, e ‘difícil de explicar’, R. não costumava falar sobre a Doença de Gaucher tipo 1 para muitas pessoas. E, nos casos em que tais explicações eram realmente imprescindíveis, ele afirmava ter construído uma narrativa mais ‘convincente’, para si mesmo e para os outros, como quando explicou a um colega de trabalho que seu adoecimento era causado



por uma ‘bactéria’:

“Essa semana eu fui no Rio de Janeiro, estava fazendo um curso lá. E o cara perguntou: ‘R., no prontuário que o chefe mandou para mim você diz que tem uma doença. O que é que você tem?’ ‘Eu tenho uma bactéria.’ Morreu o assunto ali. ‘Mas, a bactéria é séria?’ ‘Não, não’.”

Ao longo de sua narrativa, observou-se que R. tentava explicar as causas da Doença de Gaucher tipo 1 reinterpretando as explicações biomédicas às quais havia tido acesso durante as consultas médicas que fez com a médica hematologista que o atendia. Assim como J., também compartilhava da concepção de que o medicamento utilizado em seu tratamento atuava como um “detergente” em seu organismo, ‘dissolvendo a gordura’ acumulada pela Doença de Gaucher tipo 1.

Sobre a possível origem deste adoecimento, ele afirmou que a Doença de Gaucher tipo 1 seria uma ‘doença de família’. No entanto, afirmou que seus pais, seus nove irmãos, e sua filha aparentavam não ter a doença. Por este motivo, R. procurava constantemente explicações e sentidos para este dado biomédico de outras formas, a partir de sua experiência de vida, e de seu arcabouço cultural.

A Doença de Gaucher tipo 1 parecia ser entendida por ele como sendo transmitida por meio de relações sexuais, que, afinal, causam e geram a hereditariedade. Esta parecia ser a via pela qual ele explicava o fato de que não apenas ele, mas todos os demais adoecidos eram originariamente ‘atingidos’, ‘contaminados’, ou ‘contagiados’ por esta enfermidade. Esta interessante concepção elaborada por R. sobre a hereditariedade de seu adoecimento parecia ser, inclusive, compartilhada por seu grupo familiar, como mostrou uma história bastante ilustrativa que contou, ocorrida durante uma de suas visitas à casa de seus familiares:

“Teve uma tia que não me deixou entrar na casa dela. Eu fui na Bahia no final do ano, e ela falou: ‘Não, você pegou doença lá da rua, lá. Então, na minha casa eu não lhe aceito!’ E eu falei: ‘Não, não é assim!’ E ela: ‘Mas na nossa família não tem isso!’ E eu falei: ‘Tem, claro que tem! Eu sou da sua família, sou do seu sangue!’ Aí, eu fui tentar explicar para ela, mas ela não quis ouvir.”

Ao tentar explicar à família que sua doença era hereditária – uma ‘doença de família’, gerada pelo compartilhamento do ‘mesmo sangue’ familiar – a tia de R. recorria à ideia de hereditariedade como doença contraída e transmitida sexualmente, com base nos conhecimentos do senso comum, de seu estoque de conhecimento, e da observação do estado físico de seu sobrinho, que, afinal, não apresentava sinais ou sintomas visíveis de adoecimento algum justamente porque estava em tratamento, mas que argumentava ser portador de uma doença desconhecida por todos.

Outro ônus elencado por R. e ocasionado pela Doença de Gaucher tipo 1 à sua vida referia-se às restrições alimentares e físicas autoimpostas após seu diagnóstico: ele afirmava ter parado de jogar futebol e de comer frituras, duas coisas que gostava muito de fazer. Provavelmente, tais abstenções relacionavam-se às representações construídas sobre a Doença de Gaucher tipo 1 que a relacionavam com o acúmulo de gordura no sangue, em alguns órgãos do corpo, e nos ossos. Por tantos problemas



acarretados pelo diagnóstico da Doença de Gaucher tipo 1 em sua vida, R. afirmou, em vários momentos de sua narrativa, que talvez tivesse sido melhor nem ter sido diagnosticado:

“Olha, tem hora que é melhor você ficar sem saber da doença. Porque, antes de eu descobrir que eu era doente, eu fazia o que eu tinha vontade. Depois que eu descobri que eu sou doente, eu não faço mais o que eu fazia. Minha rotina mudou completamente. Melhorou? Melhorou. Mas, minha rotina mudou completamente.”

Ao vivenciar um constante estranhamento a respeito de seu adoecimento, que repousava no embate travado entre o saber científico e o saber originário de sua experiência, R. manifestava o desejo de conhecer e manejar adequadamente o primeiro, para poder evitar as situações embaraçosas que este desconhecimento o colocava, libertando-se das restrições autoimpostas, e dos preconceitos relativos à sua ‘doença complicada’ e ‘invisível’.

‘M’.: “A doença não é tudo aquilo que a gente vê, pelo menos no meu caso”

M., mulher, 45 anos, designer gráfica, era casada e tinha 2 filhos, de 16 anos e 12 anos. Trabalhava como autônoma. Morava em Rio Azul (nome fictício), distante 63 Km de Campinas. Havia sido diagnosticada há 8 anos com a Doença de Gaucher tipo 1.

M. afirmava que a Doença de Gaucher tipo 1 não lhe causava nenhuma dor ou desconforto físico. Para ela, as idas ao centro de tratamento, quinzenalmente, foram as únicas mudanças que o diagnóstico desta doença acarretou em sua vida. As anormalidades de sua saúde, se e quando eram detectadas, eram apontadas pelos exames prescritos por sua médica (como hemogramas, ressonâncias magnéticas, raios-x e tomografias), e realizados por ela esporadicamente. Ela não seguia nenhuma dieta especial, não fazia ginástica, nem precisava de períodos de descanso ao longo do dia; afirmava não possuir nenhuma restrição imposta pela doença em seu cotidiano, tampouco buscava outros médicos ou tipos de tratamentos a este adoecimento.

M. dizia que sua vida ‘sempre foi tranquila’, e que ‘nunca deixou de fazer nada’, antes ou depois de seu diagnóstico. A história que a levou ao descobrimento de ser portadora da Doença de Gaucher tipo 1, no entanto, é digna de nota.

Contou que após o nascimento de seu filho caçula, quando realizou uma cesariana seguida de uma laqueadura, teve sangramentos por mais de 9 meses, ininterruptamente, fato que a fez procurar seu médico ginecologista, em Rio Azul:

“O médico falava que não era nada, que era normal, e eu insistia para fazer o exame de sangue, e, quando veio o resultado do exame veio tudo alterado: plaquetas, anemia muito forte... veio tudo alterado. Daí, fui mandada para o doutor [nome do médico], em Campinas, hematologista”.

Segundo ela, este médico hematologista solicitou, então, outros exames, inclusive de imagem, e, a partir deles, constatou que seu baço estava muito avolumado, encaminhando-a para a cirurgia de



retirada do órgão. A suspeita inicial do médico hematologista para o aumento do seu baço era a provável existência de um linfoma, o que deixou M. e sua família muito assustados. Segundo ela, foram empreendidos exames no baço extraído durante esta cirurgia, que eliminaram a suspeita de um câncer linfático, e confirmaram o diagnóstico para a Doença de Gaucher tipo 1.

Assim como os demais entrevistados para este trabalho, M. também sentiu alívio e ‘sentiu tranquilidade’ ao saber que a doença diagnosticada não era um câncer. Depois desta cirurgia, M. afirmou ter se submetido a dois outros exames (sem especificar quais) para a confirmação do diagnóstico da Doença de Gaucher tipo 1.

A principal particularidade da história de M. reside no fato de que, mesmo tendo sido diagnosticada com a Doença de Gaucher tipo 1 por meio de vários exames, ela dizia não acreditar ser portadora deste adoecimento, e nem mesmo de nenhum outro. Ela afirmava que a Doença de Gaucher tipo 1 não lhe causava nenhuma dor ou mal-estar físico. Para ela, as idas ao centro de tratamento, quinzenalmente, foram as únicas mudanças acarretadas por este diagnóstico em sua vida. Por ser autônoma, conseguia adaptar seus compromissos de trabalho para frequentar as infusões sem grandes alterações em sua rotina.

M. costumava obter informações sobre a Doença de Gaucher tipo 1 por conta própria, na internet, ou durante as consultas médicas com sua hematologista, e quando se comparava às outras pessoas também diagnosticadas com Gaucher, M. sempre questionava o seu status de adoecida:

“Na época em que eu comecei [a Terapia de Reposição Enzimática], a gente tinha um grupo que tomava a medicação. Então, um tinha canseira, outro tinha problema na perna... era muitas coisas que eles tinham... E eu, caramba, eu não sentia nada do que eles falavam! Eu não sinto mesmo, eu vivo a vida normal. Quem me vê não acredita que eu tenho a doença. E eu acredito mesmo que eu não tenha a doença.”

A ausência de sintomas e de mal-estares que pudessem ser percebidos em seu corpo, aliado à constatação de que ‘a vida não mudou’ depois do diagnóstico, fazia com que M. alternasse períodos de adesão, e períodos de abandono do tratamento de reposição enzimática, vivendo em um estado permanente de dúvidas quanto à necessidade de se submeter a ele.

M. sentia que sua família se preocupava com sua saúde, mas que a doença não influenciava em seus relacionamentos familiares. No entanto, ela não costumava falar sobre a Doença de Gaucher tipo 1 com outras pessoas fora de seu círculo familiar, por receio de sofrer algum tipo de discriminação ao assumir que seria portadora de um adoecimento pouco conhecido e difícil de ser explicado: ‘a pessoa que não entende já acha que é transmissível, que é perigosa, que é contagioso, sei lá... Então, eu não costumo falar...’.

M. afirmava gozar de muito boa saúde. Segundo ela, este era o principal motivo pelo qual alternava períodos em que seguia o tratamento biomédico prescrito, e períodos em que o abandonava. Afirmava não perceber nenhuma piora em seu estado de saúde nos momentos em que o descontinua-



va:

“Não, não me senti pior, não [nos períodos de abandono do tratamento de reposição enzimática]. Tudo para mim foi normal. É como se você deixasse de tomar, numa dieta, um refrigerante. Para mim foi a mesma coisa, não mudou nada.”

A narrativa de M. caracterizava-se por questionamentos quanto à legitimidade de seu diagnóstico, e à própria existência da Doença de Gaucher tipo 1:

“Então, se a gente se pergunta, é por isso que eu me pergunto, é por isso que eu falo: eu não tenho a doença. Mas, é que eu já fiz o exame 2 vezes, e eu tenho medo de pedir o terceiro (risos)! Senão, eu ia pedir o terceiro! Se alguém chegar lá e falar: ‘quem quer fazer o exame de novo?’, eu sou a primeira a fazer.”

DISCUSSÃO

Observou-se que a Doença de Gaucher tipo 1 mostrou-se presente na vida dos protagonistas destes três estudos de caso de maneiras personalizadas (CANESQUI, 2007), exercendo diferentes graus de interferência no cotidiano e na construção da identidade destes adoecidos (CASTELLANOS, 2014; BURY, 2001). Enquanto J. assumia a doença como parte de sua identidade, e com um lugar definido em seu cotidiano, R. afirmava que possuía algum problema de saúde, e, embora soubesse que se tratasse da Doença de Gaucher tipo 1, ele se angustiava por não a compreender adequadamente, buscando formas mais inteligíveis (para si mesmo e para os outros) de explicá-la. Por sua vez, M. duvidava do seu diagnóstico, da própria existência da Doença de Gaucher tipo 1, e não se considerava uma pessoa doente.

Os três associaram diretamente a Doença de Gaucher tipo 1 com o tratamento de reposição enzimática, que parecia ter significados e importâncias particulares a cada um, e cuja decisão de aderir, ou não a ele, impactava fortemente em suas experiências. E, ainda que este tratamento consistisse em medicamentos injetados na veia, e administrados por profissionais de saúde em ambientes hospitalares, ele foi descrito pelos narradores como um simples ‘detergente’, necessário para dissolver a ‘gordura’ acumulada pela doença de Gaucher tipo 1 no organismo, argumento que parecia minimizar sua importância, e seus possíveis riscos.

J. afirmava viver bem com a doença, tendo-a como parte integrante de sua vida e como elemento constituinte da sua identidade. Provavelmente devido ao longo tempo de seu diagnóstico, ele incorporou este adoecimento ao seu cotidiano, tendo desenvolvido estratégias para pensar e viver a Doença de Gaucher tipo 1 bastante adaptadas às suas características individuais e ao meio familiar e social aos quais pertencia, de maneira autônoma. Nos termos da classificação de Bury (2001), a narrativa da experiência de J. com a Doença de Gaucher tipo 1 mantinha um estilo moralmente progressivo, ou seja, ele procurava superar e conviver o mais positivamente possível com a enfermidade. A frase que nomeia este estudo de caso (*‘é o manco que costuma mancar’*) expressa muito bem este



estilo, e a forma própria de J. conviver com esta enfermidade.

Ao vivenciar um constante estranhamento a respeito de seu adoecimento, que repousava no embate travado entre o saber biomédico e o saber originário de sua experiência pessoal, R. demonstrava o desejo de poder conhecer e manejar adequadamente o primeiro, para poder evitar as situações embaraçosas que este desconhecimento o colocava. Conhecendo mais sobre sua doença, R. desejava, enfim, assumir sua identidade como um adoecido crônico para tentar buscar novamente a sua inclusão social e familiar, libertando-se das restrições autoimpostas, e dos preconceitos relativos à sua complicada doença e ao seu adoecimento invisível. A narrativa de R. sobre sua experiência com a Doença de Gaucher tipo 1 apresentava um estilo de narrativa moralmente regressivo (BURY, 2001), que enfatizava os aspectos negativos desta enfermidade, ao mesmo tempo em que se esforçava para superá-los.

M., desconfiava da legitimidade de seu diagnóstico, porque conseguia conduzir bem a sua vida cotidiana. Sua narrativa abarcava, concomitantemente, o estilo progressivo, nos termos de Bury (2001), permitindo manter-se positivamente diante da vida e da enfermidade, ao mesmo tempo em que assumia também um estilo mais político e questionador da legitimidade médica. Ao afirmar que *‘a doença não é tudo aquilo que a gente vê, pelo menos no meu caso’*, M. parecia questionar a necessidade e a eficácia do tratamento prescrito, a legitimidade de seu diagnóstico, e as informações científicas sobre a Doença de Gaucher tipo 1 a que teve acesso, e que sempre pareciam muito distanciadas de sua experiência.

As três narrativas demonstraram que o momento do diagnóstico representou uma ‘ruptura biográfica’ (BURY, 1982) aos narradores, uma mudança realmente significativa em suas vidas. Foi também naquele momento que eles tomaram conhecimento da Doença de Gaucher pela primeira vez, passando, a partir daí, a receber informações sobre ela durante suas consultas médicas, ou por conta própria, na internet, num contínuo processo de reinterpretações e ressignificações destas informações ao longo do tempo (BURY, 1991). Questiona-se se as incertezas inerentes às narrativas de R. e de M., para além de representarem um esforço de reinterpretação das informações médicas, não seriam, de certo modo, reflexos de um processo de alfabetização em saúde insuficiente para dar conta da complexidade das informações sobre a Doença de Gaucher. Suas narrativas demonstravam que eles não se sentiam verdadeiramente esclarecidos sobre as características desta doença e sobre o tratamento de reposição enzimática, mostrando-se também inseguros para conversar sobre estes temas com as pessoas de seu convívio social.

Sugere-se, a partir destas observações, que os processos de alfabetização em saúde para as pessoas com Doença de Gaucher devam ser mais efetivamente promovidos, e que o momento das consultas médicas, ou da permanência destas pessoas nos centros hospitalares para as infusões, possa ser uma boa oportunidade para isso. Instituir periodicamente ocasiões para conversar com os adoecidos sobre os complexos aspectos científicos deste adoecimento, ouvindo com atenção o que eles compreenderam deste conteúdo a fim de corrigir eventuais mal-entendidos, pode ser uma estratégia



simples e eficiente, que pode ser desempenhado pelos médicos e/ou pelos demais profissionais de saúde que compõe a rede de cuidados destes adoecidos. Livros, revistas, artigos, folhetos, sites, e outros materiais de divulgação científica poderiam auxiliar os profissionais nesta tarefa. Para além de qualificar o acesso às informações científicas sobre a doença de Gaucher, conversar e ouvir com atenção o que os adoecidos têm a dizer pode significar, para os enfermos, que suas experiências estão sendo acolhidas e reconhecidas (CHARON, 2022; TOURETTE-TURGIS; PEREIRA-PAULO, 2016), e gerar impactos verdadeiramente significativos em suas experiências com este adoecimento.

A invisibilidade dos sintomas, representada pela ausência, ou pela pouca visibilidade de sinais corporais quando as pessoas seguem o tratamento de reposição enzimática (MISTRY *et al.*, 2017), também gerava dúvidas e incertezas nos entrevistados. Eles ora demonstravam aceitar o papel de adoecidos, acreditando na existência da enfermidade, ora questionavam e negavam este fato. As narrativas de R. e de M. exemplificam este fenômeno: eles ora negavam a doença (deixando-a invisível), ora a reconheciam (tornando-a visível), dependendo das circunstâncias e das possíveis reações das pessoas próximas. Reflexos de uma “aflição narratológica” (LAVIE-AJAYI; ALMOG; KRUMER-NEVO, 2012), estas narrativas mostravam a existência de dois discursos em disputa: de um lado, o discurso biomédico, reconhecido como socialmente legítimo, e, de outro, o discurso dos adoecidos, muitas vezes desacreditado pelas pessoas com as quais conviviam, pelo fato de assentarem-se fundamentalmente na experiência e nas ideias oriundas do senso comum.

Os pontos mais sensíveis, e quase ‘indizíveis’ (MAKAROFF; SHEILDS; MOLZAHN, 2013; WERNER; ISAKSEN; MALTERUD, 2004), da experiência com este adoecimento, narrados nestes estudos de caso, podem ser apontados como a aparente fortaleza de J. para lidar aparentemente sozinho com este adoecimento; a angústia por não conseguir compreender e explicar para as pessoas próximas sobre as causas e as consequências desta doença, vivida por R.; e as dificuldades de M. em aceitar e compreender o seu diagnóstico, fornecem pistas de que a experiência com a Doença de Gaucher tipo 1 é complexa, e merece continuar a ser objeto de estudo de pesquisas posteriores.

Por fim, aponta-se que, por conta do pequeno número de entrevistados para este trabalho, reconhece-se que a pesquisa apresenta apenas uma pequena e circunscrita amostra, que não representa a totalidade da experiência com a Doença de Gaucher tipo 1. Ela certamente é muito mais ampla e complexa do que os resultados aqui expostos, constituindo-se esta uma limitação deste estudo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Estes estudos de caso tentaram evidenciar as diferentes formas de viver e de compreender a Doença de Gaucher tipo 1, revelando as singularidades destas experiências, que, aparentemente, superam as pretensas regularidades que caracterizam a grande maioria dos estudos sobre este adoecimento, com foco eminentemente biomédico. Além disso, eles permitiram expor e interpretar os diferentes estilos das narrativas do adoecimento obtidos através da escuta e da acolhida das histórias



dos adoecidos. Espera-se que as diferentes formas de viver com este adoecimento, expostas nestas narrativas, e a vulnerabilidade descrita em muitos momentos das vidas destes entrevistados, possam ser convertidas em um espaço favorável ao seu empoderamento a partir da legitimação de suas experiências, necessidades e demandas.

Para além do escopo estrito da Doença de Gaucher, aponta-se para o reconhecimento da importância de se considerar a experiência do adoecimento a partir do que é narrado pelas pessoas que o vivenciam; conhecimento que, geralmente, é pouco considerado pelo campo da biomedicina, mas que têm o potencial para qualificar os serviços de acordo com as demandas e as necessidades apontadas pelos próprios usuários dos sistemas de saúde. Assim, o conhecimento baseado na experiência com a Doença de Gaucher tipo 1 pode qualificar as práticas de cuidado em saúde porque representam um tipo de conhecimento com o potencial de melhorar estes serviços; de ampliar os interesses da comunidade científica sobre este adoecimento; e de encorajar outras pessoas a compartilhar suas experiências, para que suas vozes sigam sendo escutadas e melhor analisadas em estudos posteriores.

REFERÊNCIAS

- ALVES, P. C. A experiência da enfermidade: considerações teóricas. *Cadernos de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 9, n. 3, p. 263-271, set. 1993. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/s0102-311x1993000300014>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csp/a/67L9D3Ymcm9xwz5QKmd-4M8t/?lang=pt>. Acesso em: 30 out. 2022.
- BARDIN, L. *Análise de conteúdo*. Lisboa: Edições 70 LDA, 2009.
- BARIS, Hagit N. *et al.* Gaucher Disease: The Metabolic Defect, Pathophysiology, Phenotypes And Natural History. *Pediatric Endocrinology Review*, Israel, v. 1, n. 12, p. 72-81, 30 jul. 2015. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4520262/>. Acesso em: 30 out. 2022.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 510, de 7 de abril de 2016. Trata sobre as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa em ciências humanas e sociais. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, p. 44, 24 maio 2016. Disponível em: <http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2016/Reso510.pdf> Acesso em 31 ago. 2021.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Portaria Conjunta nº 4, de 22 de junho de 2017. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Gaucher. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, n. 119, p. 44, 23 jun. 2017. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/arquivos/2022/portaria-conjunta-no-04-2017-pcdt-gaucher.pdf>. Acesso em: 20 out. 2022.
- BREIGEIRON, M. K. *et al.* Signs and symptoms in Gaucher Disease: priority nursing diagnoses. *Revista Brasileira de Enfermagem*, Brasília, DF, v. 71, n. 1, p. 104-110, fev. 2018. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/0034-7167-2016-0434>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/reben/a/hZqc-vBHQVKzXVkfjYGyHfc/?lang=en>. Acesso em: 20 out. 2022



BRUNER, J. A construção narrativa da realidade. *Critical Inquiry*, Chicago, v. 18, n. 1, p. 1-21, 1991.

BURY, M. Chronic illness as a biographic disruption. *Sociology of Health and Illness*, Oxford, v. 4, n. 2, p. 167-182, 1982. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/1467-9566.ep11339939>. Acesso em: 16 ago. 2022.

BURY, M. The sociology of chronic illness: a review of research and prospects. *Sociology of Health and Illness*, Oxford, v. 13, n. 4, p. 451-468, 1991. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/j.1467-9566.1991.tb00522>. Acesso em: 16 ago. 2022.

BURY, M. Illness narratives: fact or fiction? *Sociology of Health and Illness*, Oxford, v. 23, n.3, p. 263-285, 2001. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/1467-9566.00252>. Acesso em: 16 ago. 2022.

CANESQUI, A. M. Estudos socioantropológicos sobre os adoecidos crônicos. In: Canesqui, A.M. (org.). *Olhares socioantropológicos sobre os adoecidos crônicos*. São Paulo: Hucitec: Fapesp, 2007.

CASTELLANOS, M. E. P. The narrative in qualitative research in health. *Ciência e Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 19, n. 4, p. 1065-1076, 2014. DOI: 10.1590/1413-81232014194.12052013. Disponível em: <https://cienciaesaudecoletiva.com.br/artigos/a-narrativa-nas-pesquisas-qualitativas-em-saude/13843?id=13843&id=13843>. Acesso em: 16 ago. 2022.

CHARON, R. Narrative medicine: a model for empathy, reflection, profession, and trust. *JAMA*, Chicago, v. 286, n. 15, p. 1897-1902, 2001. DOI: 10.1001/jama.286.15.1897. Disponível em: <https://jamanetwork.com/journals/jama/fullarticle/194300>. Acesso em: 16 ago. 2022.

DANDANA, Azza *et al.* Gaucher Disease: clinical, biological and therapeutic aspects. *Pathobiology*, Basel, v. 83, n. 1, p. 13-23, 21 nov. 2015. DOI: <http://dx.doi.org/10.1159/000440865>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26588331/>. Acesso em: 30 out. 2022.

FERREIRA, C. S. *et al.* Doença de Gaucher tipo 1: uma desordem subdiagnosticada. *Revista Paulista de Pediatria*, São Paulo, v. 29, n. 1, p. 122-125, mar. 2011. DOI: 10.1590/S0103-05822011000100019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpp/a/Hx8g8bWGBNRzb6Qqz6Jj-6qp/?lang=pt>. Acesso em: 16 ago. 2022.

FRANK, A. Five dramas of illness. *Perspectives in Biology and Medicine*, Chicago, v. 50, n. 3, p. 79-94, 2007. DOI: 10.1353/pbm.2007.0027. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17660632/#:~:text=They%20are%20the%20drama%20of,finally%2C%20the%20drama%20of%20self>. Acesso em: 16 ago. 2022.

FRANK, A. *The wounded storyteller: body, illness, and ethics*. Chicago: University of Chicago, 1995.

GOMES, R.; MENDONÇA, E. A.; PONTES, M. L. As representações sociais e a experiência da



doença. *Cadernos de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 18, n. 5, p. 1207-1214, 2002. DOI: 10.1590/S0102-311X2002000500013. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csp/a/bmK7md56D7MSpjYkMYs3SLd/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 16 ago. 2022.

GRABOWSKI, G. *et al.* Gaucher disease: phenotypic and genetic variation. In: Scriver, C. *et al* (org.). *The metabolic and molecular bases of inherited diseases*. 9. ed. New York: McGraw-Hill, 2006. p. 3635-3658. Disponível em: <https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?book-id=2709&ionid=225546386>. Acesso em: 31 out. 2022.

GRABOWSKI, G. Phenotype, diagnosis, and treatment of Gaucher’s disease. *The Lancet*, London, v. 372, n. 9645, p. 1263-1271, out. 2008. DOI: [http://dx.doi.org/10.1016/s0140-6736\(08\)61522-6](http://dx.doi.org/10.1016/s0140-6736(08)61522-6). Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19094956/>. Acesso em: 20 out. 2022.

HERZLICH, C. Saúde e doença no início do século XXI: entre a experiência privada e a esfera pública. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 14, n. 2, p. 383-394, 2004. DOI: 10.1590/S0103-73312004000200011. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/physis/a/NkL53Nvwf-V64hdCPk53wGNN/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 15 ago. 2022.

HYDÉN, L. C. Illness and narrative. *Sociology of Health & Illness*, Oxford, v. 19, n. 1, p. 48-69, 1997. DOI: 10.1111/j.1467-9566.1997.tb00015.x. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/j.1467-9566.1997.tb00015.x>. Acesso em: 15 ago. 2022.

JOACHIM, G. *et al.* Stigma of visible and invisible chronic conditions. *Journal of Advanced Nursing*, South Melbourne, v. 32, n. 1, p. 243-248, jul. 2000. DOI: <http://dx.doi.org/10.1046/j.1365-2648.2000.01466.x>. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1046/j.1365-2648.2000.01466.x?sid=nlm%3Apubmed>. Acesso em: 22 out. 2022.

JOACHIM, G. *et al.* Life with a rare chronic disease: the scleroderma experience. *Journal of Advanced Nursing*, South Melbourne, v. 42, n. 6, p. 598-606, jun. 2003. DOI: <http://dx.doi.org/10.1046/j.1365-2648.2003.02663.x>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12787233/>. Acesso em: 22 out. 2022.

KLEINMAN, A. *The illness narratives: suffering, healing and the human condition*. Nova York: Basic Book, 1988.

LAPLANTINE, F. *Antropologia da doença*. São Paulo: Martins Fontes, 1991.

LAVIE-AJAYI M.; ALMOG, N.; KRUMER-NEVO, M. Chronic pain as a narratological distress: a phenomenological study. *Chronic Illness*, Londres, v. 8, n. 3, p. 192-200, 2012. DOI: 10.1177/1742395312449665. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22652897/>. Acesso em: 15 ago. 2022.

MAKAROFF, K. L.; SHEILDS, L.; MOLZAHN, A. Stories of chronic kidney disease: listening for the unsayable. *Journal of Advanced Nursing*, Oxford, v. 69, n. 12, p. 2644-2653, 2013. DOI: 10.1111/jan.12149. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23594086/>. Acesso em: 15 ago.



2022.

MERKER, Vanessa L. *et al.* Effective provider-patient communication of a rare disease diagnosis: a qualitative study of people diagnosed with schwannomatosis. *Patient Education and Counseling*, Limerick, v. 104, n. 4, p. 808-814, abr. 2021. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pec.2020.09.029>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33051127/>. Acesso em: 20 out. 2022.

MISHLER, E. *Research interviewing: context and narrative*. Cambridge: Harvard University Press, 1986.

MISHLER, E. Narrativa e identidade: a mão dupla do tempo. In: LOPES, L. P. M.; BASTOS, L. C. (org.). *Identidades: recortes multi e interdisciplinares*. Campinas: Mercado de Letras, 2002.

MISTRY, P. K. *et al.* Gaucher disease: progress and ongoing challenges. *Molecular Genetics and Metabolism*, Orlando, v. 120, n. 1-2, p. 8-21, jan. 2017. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ymgme.2016.11.006>. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5425955/>. Acesso em: 20 out. 2022.

NAFRADI, L. *et al.* The doctor-patient relationship and patient resilience in chronic pain: a qualitative approach to patients: perspectives. *Chronic Illness*, London, v. 14, n. 4, p. 256-270, nov. 2017. DOI: <http://dx.doi.org/10.1177/1742395317739961>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29096534/>. Acesso em: 20 out. 2022.

NALYSNYK, L. *et al.* Gaucher disease epidemiology and natural history: a comprehensive review of the literature. *Hematology*, England, v. 22, n. 2, p. 65-73, out. 2016. DOI: <http://dx.doi.org/10.1080/10245332.2016.1240391>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27762169/>. Acesso em: 20 out. 2022.

PAVÃO, A. L. B. *et al.* Literacia para a saúde em países de renda baixa ou média: uma revisão sistemática. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 26, n. 9, p. 4101-4114, set. 2021. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1413-81232021269.05782020>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/Mv5VvPM58ryKMwzX6KDBypQ/?lang=pt>. Acesso em: 20 out. 2022.

PETROIANU, A. Cirurgias conservadoras do baço para tratamento da Doença de Gaucher tipo 1. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, São Paulo, v. 26, n. 1, p. 13-18, 2004. DOI: [10.1590/S1516-84842004000100003](http://dx.doi.org/10.1590/S1516-84842004000100003). Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbhh/a/Xm75kjsQR-5vPDhsN3cb3QPy/?lang=pt>. Acesso em: 15 ago. 2022.

POLKINGHORNE, D. E. *Narrative knowing and human sciences*. Albany: State University of New York Press, 1988.

ROBINSON, I. Personal narratives, social careers and medical courses: analyzing life trajectories in autobiographies of people with multiple sclerosis. *Social Science and Medicine*, Oxford, v. 30, n. 11, p. 1187-1194, 1990. DOI: [10.1016/0277-9536\(90\)90257-S](https://doi.org/10.1016/0277-9536(90)90257-S). Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/027795369090257S>. Acesso em: 15 ago. 2022.



ROSENBLOOM, B. E. *et al.* Gaucher Disease: a comprehensive review. *Critical Reviews in Oncogenesis*, New York, v. 18, n. 3, p. 163-175, 2013. DOI: <http://dx.doi.org/10.1615/critrevoncog.2013006060>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23510062/>. Acesso em: 30 out. 2022.

SCHÜTZ, A. *Fenomenologia del mundo social*: introducción a la sociología comprensiva. Buenos Aires: Paidós, 1979.

STIRNEMANN, J. *et al.* A review of Gaucher disease pathophysiology, clinical presentation and treatments. *International Journal of Molecular Sciences*. Switzerland, v. 18, n. 2, p. 441, 2017. DOI: 10.3390/ijms18020441. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28218669/>. Acesso em: 16 ago. 2022.

STONE, W. L.; BASIT, H.; MASTER, S. R. Gaucher Disease. In: StatPearls. Treasure Island: StatPearls Publishing, 2022. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448080/>. Acesso em: 15 ago. 2022.

SUCUPIRA, A. C. *et al.* A importância do ensino da relação médico-paciente e das habilidades de comunicação na formação do profissional de saúde. *Interface - Comunicação, Saúde, Educação*, Botucatu, v. 11, n. 23, p. 624-627, dez. 2007. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/s1414-32832007000300016>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/icse/a/GLFjsmNLNTv4hvC9LhsQ-c6h/?lang=pt>. Acesso em: 22 out. 2022.

SUN, A. Lysosomal storage disease overview. *Annals of Translational Medicine*, [s. l.], v. 6, n. 24, p. 476-476, dez. 2018. DOI: <http://dx.doi.org/10.21037/atm.2018.11.39>. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6331358/>. Acesso em: 31 out. 2022.

TONELOTO, C. F. Souza. *Narrativas sobre a experiência com a Doença de Gaucher*. 2017. 160 f. Tese (Doutorado) - Curso de Saúde Coletiva, Ciências Sociais em Saúde, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, 2017. Disponível em: <http://repositorio.unicamp.br/Acervo/Detalhe/982866>. Acesso em: 30 out. 2022.

TOURETTE-TURGIS, C.; PEREIRA-PAULO, L. Reconhecer a experiência e a expertise do doente. Um dispositivo inovador: a universidade dos pacientes. *Revista da FAEBA - Educação e Contemporaneidade*, Salvador, v. 25, n. 46, p. 33-44, 2016. Disponível em: <https://www.revistas.uneb.br/index.php/faeaba/citationstylelanguage/get/vancouver?submissionId=2699>. Acesso em: 16 ago. 2022.

TRIVIÑOS, A. N. S. *Introdução à pesquisa em ciências sociais*: a pesquisa qualitativa em educação. São Paulo: Atlas, 1987.

WANG, M. *et al.* Global epidemiology of Gaucher Disease: an updated systematic review and meta-analysis. *Journal of Pediatric Hematology/Oncology*, New York, v. 22 jul. 2022. DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/mp.0000000000002506>. Disponível em: <https://journals.lww.com/jpho-online/>



Fulltext/9900/Global_Epidemiology_of_Gaucher_Disease__an_Updated.56.aspx Acesso em: 20 out. 2022.

WERNER, A.; ISAKSEN, L. W.; MALTERUD, K. I am not the kind of woman who complains of everything: illness stories on self and shame in women with chronic pain. *Social Science and Medicine*, Oxford, v. 59, n. 5, p. 1035-1045, 2004. DOI: 10.1016/j.socscimed.2003.12.001. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15186903/>. Acesso em: 15 ago. 2022.

WILLIAMS, G. The genesis of chronic illness: narrative reconstruction. *Sociology of Health and Illness*, Oxford, v. 6, n. 17, p. 175-200, 1984. DOI: 10.1111/1467-9566.ep10778250. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10268832/>. Acesso em: 16 ago. 2022.

WILLIAMS, S. J. Chronic illness as biographical disruption or biographical disruptions chronic illness? Reflections on a core concept. *Sociology of Health and Illness*. Oxford, v. 22, n. 1, p. 40-67, 2000. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/1467-9566.00191>. Acesso em: 15 ago. 2022.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. *Health promotion glossary of terms*. WHO: Genebra, 2021.

Editor responsável: Rodrigo de Oliveira Azevedo

Recebido em 19 de agosto de 2022.

Aceito em 11 de Novembro de 2022.

Publicado em 09 de Dezembro de 2022.

Como referenciar este artigo (ABNT):

TONELOTO, Carolina Franco de Souza. Vivendo com a Doença de Gaucher tipo 1: narrativas do adoecimento com uma doença rara, crônica e ‘invisível’. *Cadernos de Ensino e Pesquisa em Saúde*, Porto Alegre, v. 2, n. 2, p. 09-30, 2022.

