

**INCLUSÃO DE CRIANÇAS COM CARDIOPATIAS RARAS
EM UMA PESQUISA GENÉTICA: RELATO DE
EXPERIÊNCIA**

**INCLUSION OF CHILDREN WITH RARE HEART DISEASE
IN GENETIC RESEARCH: AN EXPERIENCE REPORT**

LUCIOEZEQUIAS248@GMAIL.COM

EZEQUIAS LÚCIO DE LIMA

Especialista em Saúde Mental, Direitos Humanos e Populações Vulnerabilizadas - CENAT;

ANDREZA GOMES BERNARDO DA SILVA

Mestranda do Programa de Pós-Graduação em Biociências e Biotecnologia em Saúde/FIOCRUZ-PE

HIOLANDA NAYARA DA SILVA

Enfermeira colaboradora FIOCRUZ - PE

BRUNA MARTINIANO LIMA

Especialista em Saúde da Mulher - FAHOL

REBECA VAZ VIEIRA DE CASTRO

Acadêmica de Medicina - UNINASSAU

MARIA ELISA LUCENA SALES DE MELO ASSUNÇÃO

Doutoranda do Programa de Pós-Graduação em Biociências e Biotecnologia em Saúde/FIOCRUZ-PE

MYCHELLE PASCOALINE DE MIRANDA SILVA

Médica cardiologista - PROCAPE

NORMA LUCENA CAVALCANTI LICINIO DA SILVA

Pesquisadora e Orientadora do Programa de Pós-Graduação em Biociências e Biotecnologia em Saúde/FIOCRUZ-PE

RESUMO

Introdução: As cardiopatias congênitas estão entre as condições que podem estar associadas às doenças raras e que demandam um acompanhamento contínuo das crianças. Devido às consultas, internações e procedimentos frequentes, o ambiente hospitalar pode se tornar parte da rotina desses pacientes, o que pode estar associado a sentimentos como medo, ansiedade e sofrimento. **Objetivo:** Relatar a experiência vivenciada durante os atendimentos de crianças com cardiopatias congênitas. **Metodologia:** Trata-se de um relato de experiência, de caráter descritivo, desenvolvido pela equipe de pesquisa do Genomas SUS/Rede Genômica do Nordeste (ReGeNE), a partir dos atendimentos realizados no Pronto Socorro Cardiológico de Pernambuco (PROCAPE), entre 2024 e o presente momento. Durante a inclusão na pesquisa genômica, os participantes passam pelas etapas de consentimento e assentimento, aplicação de questionário clínico-epidemiológico e coleta de sangue venoso periférico. Devido ao medo apresentado por algumas crianças diante da coleta, a equipe passou a utilizar estratégias como brinquedos, atividades manuais, simulação do procedimento, comunicação mais acessível, certificados de coragem, adesivos coloridos e recursos tecnológicos como forma de distração. **Discussão:** A experiência permitiu perceber que cada criança lida com o sofrimento de maneira diferente, sendo necessária a adaptação da comunicação e do manejo durante o atendimento. Apesar de algumas crianças continuarem a apresentar choro e frustração, as estratégias utilizadas contribuíram para diminuir a apreensão e facilitar a colaboração durante os procedimentos. **Considerações Finais:** Foi possível perceber uma melhor adesão das crianças, maior colaboração durante a coleta sanguínea e uma percepção positiva dos responsáveis quanto ao acolhimento realizado pela equipe. Dessa maneira, reforça-se a importância da humanização e da utilização de estratégias lúdicas durante os atendimentos pediátricos, especialmente no contexto das doenças raras e da pesquisa.

Palavras-chave: Humanização; Doenças raras; Saúde da criança.

ABSTRACT

Introduction: Congenital heart diseases are among the conditions that may be associated with rare diseases and require continuous follow-up of affected children. Due to frequent medical appointments, hospitalizations, and procedures, the hospital environment may become part of these patients' routine, which can be associated with feelings of fear, anxiety, and distress. **Objective:** To report the experience gained during the care of children with congenital heart diseases. **Methodology:** This is a descriptive experience report developed by the research team of Genomas SUS/Rede Genômica do Nordeste (ReGeNE), based on care provided at the Pronto Socorro Cardiológico de Pernambuco (PROCAPE), between 2024 and the present moment. During enrollment in the genomic research project, participants underwent the stages of informed consent and assent, completion of a clinical-epidemiological questionnaire, and peripheral venous blood collection. Due to the fear expressed by some children regarding blood collection, the team adopted strategies such as toys, manual activities, procedure simulation, more accessible communication, courage certificates, colorful adhesive bandages, and technological resources as distraction methods. **Discussion:** The experience demonstrated that each child copes with distress differently, making it necessary to adapt communication and care strategies during the encounter. Although some children continued to display crying and frustration, the strategies used contributed to reducing apprehension and facilitating cooperation during the procedures. **Final Considerations:** Improved adherence among children, greater cooperation during blood collection, and positive feedback

from caregivers regarding the support provided by the team were observed. Thus, the experience reinforces the importance of humanized care and the use of playful strategies during pediatric care, especially in the context of rare diseases and research.

Keywords: Humanization; Rare diseases; child health.

INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DR) caracterizam-se como condições patológicas que podem ser confundidas com doenças comuns e acabar atrasando o diagnóstico, isso se dá devido a sua raridade. Há uma associação entre fatores genéticos, ambientais e outras causas, ainda é possível que exista uma ocorrência restrita de algumas doenças por efeito das localizações específicas ou grupos familiares (Brasil, 2025).

Existe uma importante relação entre DR e Síndromes Congênitas (SC) das quais nem todas podem ser prevenidas, incluindo as cardiopatias. Sendo assim, alterações nas estruturas morfológicas dos órgãos ou nos sistemas do corpo são identificadas, por isso, intervenções cirúrgicas estão entre os tratamentos (Brasil, 2022). As malformações cardíacas que são anormalidades no coração, apresentam altas taxas de morbimortalidade infantil, necessitando-se assim de diagnóstico precoce e intervenções adequadas (Lam; Aداuto; Benancio, 2021).

Dessa forma, as crianças acometidas pelas cardiopatias apresentam limitações no desempenho com sintomas como, fadiga precoce, intolerância ao exercício ou até mesmo dispneia em descanso, que impactam nas atividades básicas cotidianas (Santos *et al.*, 2025). Por causa dessas dificuldades as crianças podem precisar de dedicação exclusiva por parte de seus pais ou cuidadores, que pode estar acompanhada de problemas financeiros e impactos emocionais profundos e prolongados (Leandro; Silva; Araujo, 2025).

Essas pessoas estão asseguradas pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a qual apresenta que é direito dessas crianças receberem atendimentos norteados pelos princípios de integralidade, equidade e universalidade, contemplando sua integralidade. Com isso, ao abranger de forma transversal a Rede de Atenção à Saúde (RAS) reduz-se a morbimortalidade e melhora a qualidade de vida dos pacientes e familiares (Brasil, 2014).

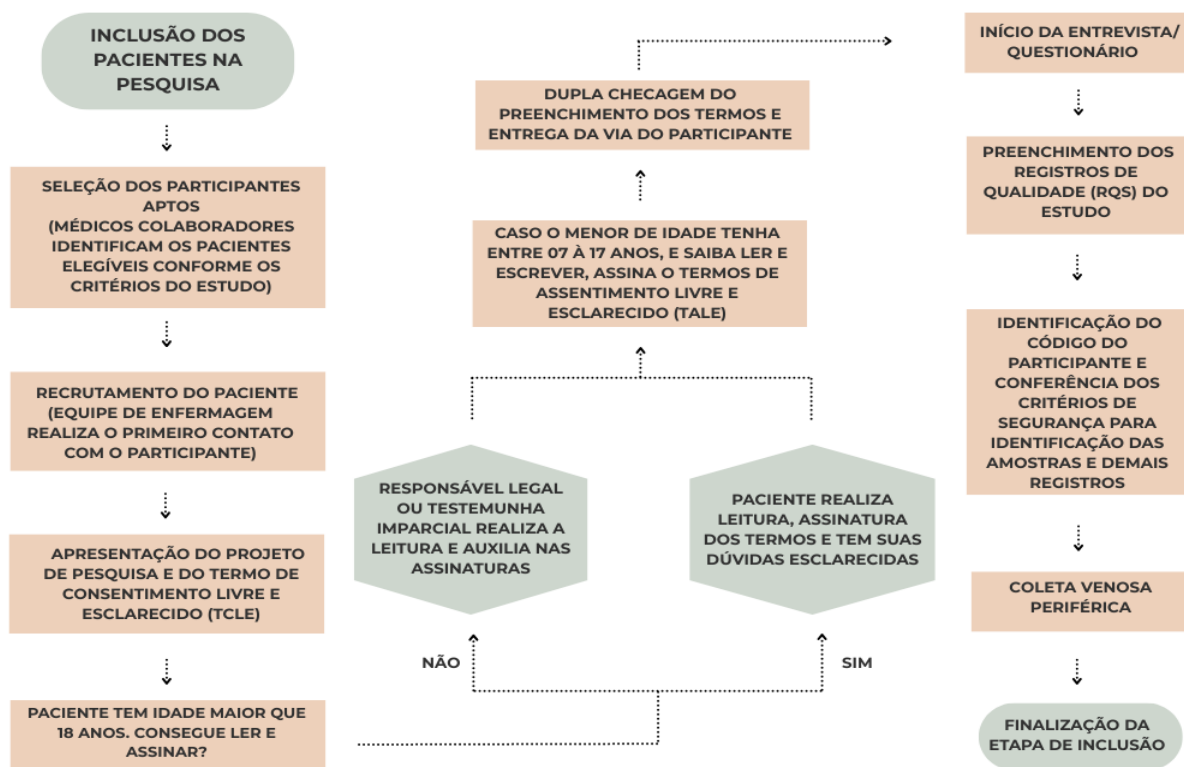
Portanto, para contribuir na melhora da assistência às crianças, o presente trabalho tem como objetivo relatar a experiência vivenciada durante os atendimentos de crianças com cardiopatias congênitas. O mesmo, justifica-se pela escassez da literatura brasileira acerca do assunto, o que mostra a necessidade de compreender os atravessamentos dessas experiências no Brasil.

METODOLOGIA

Trata-se de um relato de experiência, estudo tipo descritivo desenvolvido pela equipe de pesquisa do Genomas SUS / Rede Genômica do Nordeste (ReGeNE), a partir da prática na pesquisa que foi vivenciada no Pronto Socorro Cardiológico de Pernambuco (PROCAPE). O projeto multicêntrico do Genomas SUS atua para aprimorar a saúde de precisão no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), que é integrado pela ReGeNE. O qual passou pela aprovação do comitê de ética tendo como seu registro o CAAE: 79764024.0.1001.5440.

Durante o período da pesquisa, que iniciou-se em 2024 e acontece até o presente momento, foi possível aprimorar o manejo clínico de maneira mais humanizada para os pacientes com doenças raras, que tem como grupo alvo do relato, crianças com cardiopatias congênitas. A inclusão desses pacientes é feita pela equipe de enfermagem composta por recrutadores, monitores e colaboradores, e o percurso para a participação está descrito no fluxograma abaixo:

Fluxograma 1 - Processo de inclusão dos participantes da pesquisa.



Elaborado pelos autores, 2026.

O TCLE é o documento que apresenta de forma clara, objetiva e detalhada todas as informações da pesquisa para o participante, após a assinatura uma via é entregue ao paciente,

bem como a equipe detém outra. Nos casos em que o menor de idade estiver entre 7 à 17 anos, caso saiba ler e escrever assina o Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE) que é construído com uma linguagem mais acessível e com utilização de elementos visuais como desenhos para facilitar a compreensão.

Sendo assim, o TALE apesar de não ser o documento que consente a participação na pesquisa, torna-se importante para deixá-lo ciente do procedimento. Essa etapa é fundamental para esclarecer dúvidas, apresentar riscos e benefícios. Após o consentimento é realizada a aplicação do questionário que coleta informações clínico-epidemiológicas para compreensão das patologias estudadas. Por fim, a coleta de sangue total venoso periférico para a análise do genoma.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

O atendimento às crianças com doenças raras exige estratégias diferentes das que são aplicadas aos adultos, pois percebe-se uma demanda emocional presente por medo e ansiedade. Uma vez que há uma necessidade de consultas constantes devido a dificuldade para fechar diagnóstico ou chegar a um tratamento assertivo por conta da raridade das doenças, então a rotina hospitalar pode se tornar mais comum do que a própria casa.

A inclusão dos pacientes na pesquisa leva mais tempo do que consultas de rotina, visto que, por falta de informações robustas acerca da condição, urge a importância da investigação completa para entender as consequências sistêmicas ao organismo do afetado. Notou-se que o tempo de espera por parte das crianças, era preenchido por aflição devido a associação de unidades de saúde com procedimentos dolorosos. Por se tratar de uma pesquisa que avalia o genoma humano, faz parte do procedimento a coleta do material biológico humano, que foi padronizado como sangue venoso periférico.

Em virtude da redução do estresse emocional, a utilização de elementos lúdicos durante a comunicação com os pacientes bem como brinquedos com atividades manuais foi adotada pela equipe. Apesar da amenização significativa desse sofrimento antecedente a coleta sanguínea, o manejo posterior pode auxiliar na moderação da continuidade dessa questão, evitando com que perdure e torne-se algo com maior impacto.

Dessa forma, utilizou-se de certificados de coragem, os quais apresentam a finalidade de reconhecer o comportamento da criança ao colaborar com a coleta. A partir disso, foi perceptível a mudança nos sentimentos de raiva após o procedimento de coleta sanguínea

seguida pela postura de mais interesse, sendo ainda mais notório quando associado ao adesivo colorido para estancar o sangue, conhecido como *bloodstop*.

A equipe estabeleceu um repertório de comunicação assertiva, ao explicar sobre o procedimento de uma maneira mais simples e simulada como meio de dessensibilizar a apreensão com a coleta. A adaptação foi necessária visto que, cada criança lida com o sofrimento de maneira diferente, assim o diálogo seguia um roteiro livre que era conduzido pelo próprio paciente, tornando a equipe facilitadora da compreensão e desmistificação acerca da punção venosa.

Outrossim, os responsáveis pelas crianças também utilizaram aparelhos tecnológicos para ampliar a distração, isso se mostrou mais comum nos pacientes neurodivergentes, apesar dessas intervenções, algumas crianças demonstraram comportamento de choro e frustração. Ressalta-se que o manejo não visava impedir o sofrimento que é inerente ao procedimento, mas, iniciar o processo de ressignificação.

Dessa maneira, reforça-se através da experiências vivenciadas, que a utilização de métodos alternativos e complementares que atendem às necessidades das crianças, são importantes para a colaboração das mesmas. Ademais, observou-se uma maior aceitação do procedimento de coleta sanguínea, pois, houve uma gratidão expressa dos responsáveis frente ao acolhimento de seus filhos, que indica a importância da humanização quanto ao cenário de doenças raras.

DISCUSSÃO

A humanização respeita as singularidades de cada ser humano, o que orienta profissionais da saúde a utilizarem estratégias adequadas para o atendimento e educação em saúde. Ao entender que procedimentos invasivos como coleta de sangue periférico gera sofrimento que pode se tornar trauma, é importante minimizar os impactos e melhorar a experiência (Cad; Oliveira; Volpato, 2024).

Apesar disso, alguns profissionais da enfermagem limitam sua função apenas à técnica, isso faz com que não enxerguem o ser humano de maneira holística. Muitos relatam que, as atividades que não estejam estreitamente relacionadas às solicitações médicas, devem ser realizadas por outros profissionais (Petruccelli et al., 2025). Todavia, percebe-se que a colaboração da criança está associada ao vínculo seguro com o profissional, que impacta no sucesso do procedimento, o qual pode ser repetido caso não tenha êxito (Ceribelli; Almeida; Ribeiro, 2025).

Entende-se que os serviços de saúde expõem pessoas à situações complexas e procedimentos que podem ser desconhecidos capazes de desencadear estresse e nervosismo, sendo ainda mais perceptível em crianças (Petruccelli et al., 2025). A partir disso, Cad; Oliveira; Volpato, (2024), perceberam que o uso de atividades lúdicas diminuiu a percepção de dor por parte das crianças, assim como os níveis de cortisol.

Nota-se que familiares dos pacientes com doenças raras lidam com responsabilidades não conhecidas por outras pessoas, quanto mais complexa a patologia, maior a dependência dessas crianças. Os irmãos já começam a apresentar compromissos que podem atrapalhar seu tempo para atividades coletivas, bem como os pais que tentam demonstrar uma resiliência para reduzir os impactos psicossociais na família (Wiegand-Grefeet *al.*, 2022).

A Academia Americana de Pediatria afirma que ter pelo menos 30 minutos de brincadeiras diárias ajuda as crianças desenvolverem autocontrole e a lidar com novas situações. Quando apresenta-se algo lúdico antes de uma cirurgia ou procedimento invasivo, a criança lida melhor com a situação, demonstra maior cooperação, menos resistência ou relatos de dor, que são resultados de uma assistência humanizada (Halemani et al., 2022; Cad; Oliveira; Volpato, 2024).

Evidenciou-se que quando submetidos à uma carga maior e contínua de estresse do que o habitual, os níveis de cortisol aumentam pois, o organismo não consegue fazer o controle de forma eficiente. Nesse sentido, as estratégias de enfrentamento auxiliam nessa redução (Ceribelli; Almeida; Ribeiro, 2025). Segundo Petruccelli et al., (2025), a implementação de atividades alternativas que minimizem a apreensão dos pacientes, representou a continuidade da vida cotidiana, uma vez que a interação social desperta uma sensação de vínculo, familiariza o ambiente e as pessoas.

Como afirmam Cho e colaboradores (2021): “A intervenção por distração é definida como uma estratégia cognitiva ou comportamental para aliviar a dor, o estresse e a ansiedade, distraindo as crianças de um estímulo prejudicial para o que elas estão fazendo ou para algo atraente por meio de um método não farmacológico de controle da dor”.

Acerca do que foi discutido, alguns autores perceberam que existe um ressentimento criado por parte dos pacientes em relação aos profissionais de enfermagem por estarem relacionados com os procedimentos invasivos básicos. Por sua vez, reafirma-se a necessidade da conduta do manejo clínico lúdico como estratégia a ser cumprida de forma institucionalizada (Petruccelli et al., 2025).

Essa prática é ainda mais importante quanto mais nova a criança for, pois ela apresenta menos habilidades de racionalizar, entender explicações verbais e lidar com estresse associados à ambientes hospitalares. Isso foi corroborado ao utilizar o cortisol salivar como marcador do estresse, que identificou uma redução nos níveis do hormônio após atividades interativas antes do procedimento invasivo (Ceribelli; Almeida; Ribeiro, 2025).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em suma, a experiência apresentou uma importância na ludicidade durante atendimento às crianças, principalmente quando são acometidas por patologias raras que demandam maior estadia em unidades de saúde. Enfatizando sobre o cuidado com a rede de apoio, além da institucionalização das práticas por evidenciar uma progressão no recrutamento dos participantes e inclusão na pesquisa.

Pois através da análise realizada percebeu-se melhor adesão das crianças, aumento do êxito na coleta sanguínea, melhor aproveitamento do tempo de atendimento e menos sofrimento relatado. Logo, sugere-se que a humanização do atendimento através da utilização de estratégias lúdicas deixe de ser considerada uma prática secundária e voluntária.

REFERÊNCIAS

BRASIL, Governo Federal. Anomalias Congênitas. **Ministério da Saúde**, 10. de fev. 2022.

BRASIL, Governo Federal. Doenças Raras. **Ministério da Saúde**, 10 set. 2025. Disponível em: Doenças Raras — Ministério da Saúde.

BRASIL, Governo Federal. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. **Ministério da Saúde**, 2014.

CAD, R. S. C.; OLIVEIRA, M. B.; VOLPATO, G. S. Brinquedo terapêutico no preparo de crianças para procedimentos invasivos: revisão sistemática. **Journal Archives of Health**, v. 5, n. 3, p. e2321-e2321, 2024.

CERIBELLI, C.; ALMEIDA, F. A.; RIBEIRO, C. A. Influence of therapeutic play on salivary cortisol levels in children undergoing venipuncture. **Revista Brasileira de Enfermagem**, v. 78, n. suppl 4, p. e20240636, 2025.

CHO, M.K.; CHOI, M.Y. Effect of Distraction Intervention for Needle-Related Pain and Distress in Children: A Systematic Review and Meta-Analysis. **Int J Environ Res Public Health**. 2021 Aug 31;18(17):9159. doi: 10.3390/ijerph18179159.

HALEMANI, K.; ISAAC, A.; MISHRA, P.; DHIRAAJ, S.; MANDELIA, A.; MATHIAS, E. Effectiveness of Preoperative Therapeutic Play on Anxiety Among Children Undergoing Invasive Procedure: a Systematic Review and Meta-analysis. **Indian J Surg Oncol. Epub**, Jul 9. 2022 Dec;13(4):858-867. doi: 10.1007/s13193-022-01571-1.

LAM J. E. C.; ADAUTO O. E. E.; BENANCIO, G. P. H. Doença cardíaca congênita associada às síndromes cromossômicas mais prevalentes: uma revisão da literatura. **Arch Peru Cardiol Cir Cardiovasc**. 30 de setembro de 2021; 2(3):187-195.

LEANDRO, I. K. L.; SILVA, A. M. V.; ARAÚJO, R. S.. A atuação da equipe multidisciplinar no cuidado com a criança com cardiopatia congênita. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, Brasil, São Paulo, v. 7, n. 15, p. e151561, 2024.

PETRUCCELLI, G. et al. Nursing technicians' perceptions about the use of play and playfulness in professional practices. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, v. 59, p. e20250024, 2025.

SANTOS, M. S.; GOMES, B. S.; SOUZA, W. S.; AZZOLIN, G. M. C. O papel do enfermeiro no manejo de crianças com cardiopatias congênitas: revisão integrativa. **REVISTA DELOS**, [S. l.], v. 18, n. 75, p. e7917, 2025.

WIEGAND-GREFE, S. et al. Health-Related Quality of Life and mental health of families with children and adolescents affected by rare diseases and high disease burden: the perspective of affected children and their siblings. **BMC pediatrics**, v. 22, n. 1, p. 596, 2022.