

Narratives about some aspects of individuals' experience with type 1 Gaucher Disease

ABSTRACT | Introduction: *Gaucher Disease is a rare, chronic and genetically inherited metabolic disorder featured by deficiency of glucocerebrosidase enzyme in the body. It leads to hematological, visceral and bone issues in patients, whose illness-related experiences remain poorly addressed in the scientific literature.*

Objective: *Presenting and analyzing some aspects of patients' experience with type 1 Gaucher Disease based on their narratives.*

Method: *Nine individuals with type 1 Gaucher Disease were approached through the snowball technique and interviewed based on a semi-structured script at their homes, in different cities near Campinas County (SP). Respondents' answers were understood as brief narratives, and their content was subjected to Thematic Analysis.*

Results: *Participants presented different perceptions about Gaucher Disease and about the enzyme replacement treatment, which sometimes was understood as almost harmless (described as "detergent" or "non-remedy"), and sometimes as very powerful and capable of affecting the body more than the disease itself. Although patients oftentimes complied with treatment, this practice was not exactly "adherence", it was rather an attitude of "compliance" with biomedical knowledge.*

Conclusion: *The difficulty in understanding highly-complex scientific information about Gaucher Disease, which is different from the information about other mostly prevalent diseases, makes this illness-related experience featured by constant reinterpretations of biomedical information, and by patients' difficulty in developing more autonomous and enlightened attitudes about this disease and its treatments.*

Keywords | *Gaucher disease; Chronic Disease; Rare diseases; Qualitative Research; Narrative Medicine.*

| Narrativas sobre a experiência com a Doença de Gaucher tipo 1

RESUMO | Introdução: A Doença de Gaucher é rara, crônica e de origem genética, e caracteriza-se pela deficiência da enzima glucocerebrosidase no organismo. Ela acarreta problemas hematológicos, viscerais e ósseos a seus portadores, cujas experiências com esse adoecimento são muito pouco exploradas pela literatura científica. **Objetivo:** Apresentar e analisar alguns aspectos da experiência com a Doença de Gaucher tipo 1 através das narrativas dos adoecidos.

Método: 9 pessoas com Doença de Gaucher tipo 1 foram contatadas pela técnica da bola de neve e entrevistadas com base em um roteiro semiestruturado em suas residências, em cidades da região de Campinas (SP). As respostas dos entrevistados deram origem a narrativas breves, cujo conteúdo foi submetido à Análise Temática.

Resultados: Observou-se que há diversas percepções sobre a Doença de Gaucher, e sobre o tratamento de reposição enzimática, que ora figura compreendido como sendo quase inofensivo (como um "detergente", ou um "não remédio"), ora como sendo muito potente, e capaz de afetar mais o organismo do que a própria doença. Embora os adoecidos cumprissem com regularidade o tratamento, essa prática não se configurava exatamente como "adesão" ("adherence"), mas como uma atitude de "obediência" ("compliance") ao conhecimento biomédico. **Conclusão:** A dificuldade em compreender as informações científicas sobre a Doença de Gaucher, que são altamente complexas e distintas das informações relativas a outros adoecimentos mais prevalentes, faz com que a experiência com esse adoecimento seja marcada por reinterpretações constantes das informações biomédicas, e pela dificuldade em desenvolver posturas mais autônomas e esclarecidas sobre a doença e seus tratamentos.

Palavras-chave | Doença de Gaucher; Doença Crônica; Doenças raras; Pesquisa Qualitativa; Medicina Narrativa.

¹Universidade Estadual de Campinas. Campinas/SP, Brasil.

INTRODUÇÃO |

A Doença de Gaucher foi descrita pela primeira vez na literatura em 1882, pelo médico francês Philippe Charles Ernest Gaucher em sua tese de Doutorado. Seu trabalho relatava o caso de uma mulher de 32 anos com o fígado e o baço muito aumentados, além de um tumor no baço que apresentava células com núcleos muito grandes quando observadas ao microscópio¹. O ineditismo do trabalho de Philippe Gaucher fez com que a nova patologia fosse identificada, daí em diante, com o seu próprio nome.

Trata-se de uma doença genética, autossômica e recessiva, hereditária, crônica e progressiva. É considerada como um erro inato do metabolismo, causado pela deficiência (ou incapacidade) do organismo em produzir uma enzima, chamada de beta-glucosidase ácida, ou glucocerebrosidase²⁻³.

A enzima glucocerebrosidase encontra-se localizada nos lisossomos dos macrófagos⁴. Quando vistas ao microscópio, os macrófagos de uma pessoa com Doença de Gaucher parecem “inchados” por conta do acúmulo de glucocerebrosídeo em seu interior. Tecidos do fígado, baço, pulmão e medula óssea são mais facilmente acometidos pela doença porque são locais ricos em macrófagos. Também os rins, os gânglios linfáticos e a pele podem ser acometidos⁵. Assim, os principais sintomas da Doença de Gaucher tipo 1 (o tipo mais prevalente, e considerado menos grave da doença) são viscerais (hepatomegalia, esplenomegalia), hematológicos (anemia, leucopenia, plaquetopenia) e ósseos (dor óssea, osteopenia), e se manifestam de modo heterogêneo entre os adoecidos⁶. Nas formas mais graves da doença, há também acúmulo de glucocerebrosídeo nos tecidos do sistema nervoso central. O comprometimento neurológico é característico da Doença de Gaucher dos tipos 2 e 3 (formas neuropáticas da doença), que possui manifestações sintomáticas mais severas, e expectativas de vida inferiores em relação à Doença de Gaucher de tipo 1⁷.

De acordo com o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a Doença de Gaucher³, em 2017 havia 670 pacientes em tratamento no Brasil. Um recente trabalho de revisão mostrou que a incidência da Doença de Gaucher na população geral mundial variou de 0,39 a 5,80 a cada 100.000 nascimentos, com prevalência de 0,70 a 1,75 por 100.000 pessoas⁸. Essa prevalência é maior entre os judeus

ashkenazitas⁹ (judeus estabelecidos ou originários do leste europeu), no entanto não existem informações disponíveis e específicas sobre a prevalência dessa característica nos adoecidos brasileiros.

De acordo com o Protocolo de Tratamento brasileiro, assim que o diagnóstico da Doença de Gaucher é obtido (preferencialmente por meio de exames clínicos, bioquímicos e genéticos), o adoecido é orientado a proceder o tratamento medicamentoso, que conta com duas opções: a Terapia de Reposição Enzimática (TRE), considerada pelo Protocolo como a primeira linha de tratamento para a Doença de Gaucher, e a Terapia de Redução do Substrato (TRS), considerada como a segunda linha. Essas duas terapêuticas atuam de maneiras diferentes no organismo e diferem quanto à sua aplicação: a TRE é aplicada por meio de infusões quinzenais, em ambientes hospitalares, e a TRS é ministrada em forma de comprimidos, ingeridos diariamente. Do total de adoecidos diagnosticados e em tratamento no Brasil, aproximadamente 96% faziam uso de TRE, e 4% de TRS em 2017³.

O interesse das Ciências Sociais em saúde pelas narrativas do adoecimento nasceu no contexto da crítica à medicalização social e das teorias funcionalistas Parsonianas (sobre os papéis sociais do médico e do paciente), buscando “dar voz aos adoecidos”¹⁰, e demarcar o seu lugar junto à análise da experiência da enfermidade, e a outras formas de conhecimento sobre esse processo.

As narrativas do adoecimento¹¹ (“illness narratives”) são formas significativas pelas quais os adoecidos podem materializar, e dotar de sentido, o sofrimento causado por seu adoecimento. E a literatura recente revela o uso das narrativas no campo da saúde sob diferentes orientações teórico-metodológicas e diferentes posturas do pesquisador em relação a seus interesses de pesquisa¹², tendo elas o potencial para estabelecer a mediação entre a experiência e a linguagem, a estrutura e seus eventos correspondentes, os sujeitos individuais e coletivos, a memória e a ação política¹³.

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 eventualmente ocasionadas pelos adoecimentos¹⁴. Quem fala escolhe suas palavras utilizando seu próprio esquema interpretativo, e o roteiro

das histórias é elaborado pelo narrador ao mesmo tempo em que reflete sobre os fatos narrados¹⁵. Por esse motivo, e como afirma Schütz¹⁶, o “discurso é em si mesmo uma espécie de contexto de significado” para as ações.

O estudo tem como objetivo explorar alguns aspectos da experiência de pessoas com Doença de Gaucher tipo 1 através de suas narrativas, evidenciando que tais experiências são marcadas pelas contínuas reinterpretações do conhecimento biomédico sobre esse adoecimento, e pela dificuldade em desenvolver posturas mais autônomas e esclarecidas sobre a doença e seus tratamentos.

MÉTODOS |

O artigo apresenta alguns resultados de uma pesquisa qualitativa que utilizou referenciais teóricos das Ciências Sociais em saúde para analisar a experiência com a Doença de Gaucher através das narrativas dos adoecidos¹⁷. Seus resultados são limitados à época em que os dados foram coletados (entre os anos de 2014 e 2015) e às características dos entrevistados (brasileiros, residentes na região de Campinas, interior do estado de São Paulo, e em tratamento para a Doença de Gaucher com a Terapia de Reposição Enzimática (TRE).

Foram empreendidas entrevistas baseadas em um roteiro semiestruturado com 9 pessoas (4 homens e 5 mulheres, com idades entre 24 e 60 anos), maiores de 18 anos e capazes, e diagnosticadas com a Doença de Gaucher tipo 1 (a forma mais comum desse adoecimento, e que representa 95% dos casos descritos, diagnosticados e em tratamento no Brasil³). Tendo as entrevistas sido previamente acordadas entre as partes por telefone e e-mail, a pesquisadora deslocou-se ao encontro dos entrevistados em suas casas (em cidades da região de Campinas/SP), nos dias e horários combinados. A duração das entrevistas variou de 25 minutos (a mais curta) a 3 horas e meia (a mais longa).

O perfil socioeconômico e demográfico dos entrevistados era bastante heterogêneo: a maioria não havia completado o ensino fundamental (apenas dois possuíam curso superior), exerciam profissões variadas (vendedores, advogado, professora, costureira, diarista, ajudante geral, designer gráfico e calceteiro), e possuíam rendas familiares de 2 a 12 salários mínimos. À exceção de uma entrevistada, todos

os demais tinham filhos. O tempo de diagnóstico variou de 3 a 38 anos. Todos os entrevistados empreendiam o Tratamento de Reposição Enzimática com o medicamento Imiglucerase (Sanofi/Genzyme) no hospital das clínicas da Unicamp (Universidade Estadual de Campinas), na cidade de Campinas (SP), onde também recebiam o devido acompanhamento médico.

Os entrevistados foram contatados através da técnica da “bola de neve” (ou “snowball”), que consiste em identificar e localizar o primeiro entrevistado (que no caso desta pesquisa foi contatado por uma rede social), que então indica outras pessoas com as mesmas características para participarem do estudo, até que os dados coletados possam atingir o nível de saturação. A bola de neve é uma metodologia de coleta de dados que utiliza cadeias de referência, indicada para pesquisar grupos “difíceis de serem acessados ou estudados”¹⁸, como é o caso de uma doença rara como a Doença de Gaucher.

Todas as entrevistas foram transcritas, e as respostas dos entrevistados deram origem a “narrativas breves”: atos narrativos representados pelas respostas dadas pelos entrevistados no contexto de uma entrevista em profundidade¹⁹. Tais narrativas breves foram submetidas à Análise Temática de conteúdo²⁰ empreendida manualmente pela pesquisadora, com o objetivo de identificar os principais temas e subtemas presentes nessas narrativas, organizar os aspectos mais relevantes das experiências narradas em núcleos de sentido, e acolher discussões teóricas e comentários sobre os trechos selecionados. Da Análise Temática das narrativas breves emergiram os seguintes temas: “a vida vivida antes do diagnóstico”; e “a convivência com esse adoecimento já diagnosticado”.

Todos os entrevistados aceitaram participar do estudo mediante leitura, assinatura e posse de uma cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Os nomes dos narradores e das cidades em que residiam foram substituídos por iniciais fictícias, tendo sido mantidas informações como o seu gênero, suas idades e suas profissões à época.

A pesquisa seguiu as diretrizes da Resolução n° 510, de 07 de abril de 2016, do Conselho Nacional de Saúde, e foi aprovada pelo Comitê de Ética da Unicamp, sob parecer do CAAE n.º 32078114.5.0000.5404.

RESULTADOS |

A experiência de cada adoecido, expressa em suas narrativas, possui muitos pontos de contato, embora cada história apresente contornos particularizados. Nota-se a influência do gênero no tocante às mudanças na rotina após o diagnóstico, reportando as mulheres as mudanças na rotina familiar e doméstica, enquanto os homens se referiam mais às mudanças no trabalho. Os profissionais autônomos reportaram maior liberdade para gerir seu tempo e acomodar a rotina do tratamento, em detrimento dos demais trabalhadores assalariados. Observou-se também que aqueles com maior tempo de diagnóstico demonstraram menos incertezas e maior compreensão e aceitação do adoecimento e de seu tratamento.

Com exceção de dois entrevistados, que foram diagnosticados na adolescência, todos os demais narradores obtiveram o diagnóstico da Doença de Gaucher no curso da vida adulta, quase todos já depois de casados e com filhos. Porém não foram observadas maiores influências relacionadas à idade, escolaridade ou renda em relação aos temas emergentes.

Os aspectos relativos à experiência com a Doença de Gaucher em diferentes momentos das vidas dos narradores serão abordados a seguir.

A vida antes do diagnóstico da Doença de Gaucher apresentava-se marcada pelos sinais e sintomas da doença já sentida no corpo, mas ainda não nomeada. As manchas roxas e os sangramentos eram alguns dos principais sinais físicos visíveis que anunciavam o processo de transformação de um ser saudável para um ser adoecido.

A partir do momento em que esses mesmos sintomas passaram a ser objeto de preocupação pela frequência com que se manifestavam, pelas dores e desconfortos que causavam, e pelos comentários gerados pelas pessoas próximas quanto à possível existência de uma doença mais grave, é que a busca pela ajuda médica se tornou premente:

De uns tempos para cá, mais velho, depois de uma certa idade, eu comecei a perceber umas manchas roxas no meu corpo. De repente, aparecia no meu braço uma mancha roxa, ou na perna... mas devia ser de jogar bola, devia ter dado uma batida, ficou uma mancha roxa. Aí, uma hora fui ver, na barriga tinha uma mancha roxa: “Caramba, mancha roxa?” [...] Aí eu fui ao médico (D., homem, 60 anos, comerciante).

A busca por um diagnóstico definitivo envolveu consultas a diferentes médicos e serviços de saúde, vários exames de sangue e de imagem, e, para alguns entrevistados, até mesmo intervenções cirúrgicas para a remoção do baço, muito aumentado por conta da doença. Vale lembrar que até o início da década de 1990, a extração cirúrgica do baço (esplenectomia) era indicada em casos em que o órgão se encontrava muito aumentado, constituindo-se como uma das poucas alternativas de tratamento aos sintomas da Doença de Gaucher²¹.

Ao longo da busca por um diagnóstico preciso, alguns narradores afirmaram ter tido muito medo de serem diagnosticados com algum tipo de câncer, doença conhecida e temida. Por isso, apesar de todos os entrevistados desconhecerem completamente a Doença de Gaucher até aquele momento, o diagnóstico foi recebido, por todos, com o mesmo alívio de S.:

Para mim, se eu tivesse leucemia, eu já estava morta. Naquela época, leucemia não tinha o tratamento que tem hoje.... Aí, quando o médico falou que não era leucemia, que era Gaucher, eu falei: “Que bom, né?!” (S., mulher, 56 anos, costureira).

Com o diagnóstico da Doença de Gaucher em mãos, os entrevistados foram todos encaminhados aos serviços de saúde responsáveis pela aplicação da TRE, geralmente localizados em hospitais universitários públicos da cidade de São Paulo e de Campinas (SP). A indicação desse tipo de tratamento se justificou por ser essa terapêutica a primeira e mais antiga forma de tratamento para a Doença de Gaucher. Nos casos nos quais os diagnósticos foram empreendidos antes de 2014 (ano em que a TRS também passou a ser disponibilizada pelo SUS no Protocolo de Tratamento), a TRE figurava como a única opção disponível aos adoecidos³.

Assim contou uma entrevistada, sobre o momento de seu diagnóstico:

Eu não me preocupei. Acho que foi por isso, pela médica ter falado: “Continua sua vida normal, porque... vai ser normal, você só vai ter que vir aqui a cada 15 dias e tomar o remédio”. Aí eu falei: “Ab... então, tá bom” (R., mulher, 24 anos, professora).

A nova “vida normal”, citada pela entrevistada, passaria, então, a incluir uma nova rotina, que incluiria a presença quinzenal aos centros hospitalares para a realização da TRE, além da realização de consultas e de exames

periódicos. A Doença de Gaucher passaria a ser mais bem representada nas narrativas não mais pelos sintomas ou sinais percebidos no corpo, mas pelo impacto causado no cotidiano pelo seu tratamento, regularmente seguido por todos os entrevistados à época:

O [marido] tem que me levar ao menos no ponto [de ônibus], quer dizer que influencia muito na vida, porque se eu não tivesse que sair, ele não precisava se preocupar. Então, se a gente não tivesse isso, levava a vida mais normal, né? (E., mulher, 57 anos, vendedora)

De modo geral, a Doença de Gaucher apareceu descrita pelos entrevistados como uma doença relacionada ao “acúmulo de gordura” nas células de todo o organismo, resultante da “falta de uma enzima” por um problema congênito:

Doença de Gaucher é ... falta de enzima. [...] A enzima serve para destruir algumas células gordurosas, que existem no baço, e como o meu corpo não produz, eu já nasci com isso e tal, então meu corpo não produz, eu tenho que tomar as enzimas a cada 15 dias (L., mulher, 52 anos, diarista).

O tratamento eram explicado como sendo responsável por “repor” a enzima faltante no organismo, ou “destruir” a gordura acumulada no corpo:

Todo mundo tem uma enzima, que quebra... uma determinada gordura no seu baço, no seu fígado, no seu organismo...e eu não fabrico, meu organismo não fabrica essa enzima. Então, essa gordura se acumula, geralmente no baço e no fígado, e eu preciso repor essa enzima a cada 15 dias para quebrar essa gordura, e eliminar do organismo. Na verdade, eu não sei os nomes...por isso que eu também não posso... assim...eu faço [a infusão] para quebrar essas gorduras do organismo, e para não aumentar o tamanho dos órgãos, nem prejudicar os outros também (R., mulher, 24 anos, professora).

As percepções sobre a TRE variaram: ora sendo considerada como uma terapêutica quase inofensiva, ora como um medicamento potente e capaz de fazer mais mal ao organismo do que a própria doença. Tais ideias exerciam grande influência sobre os adoecidos, moldando de formas particularizadas as suas experiências com esse adoecimento.

A informação, reiterada pelos médicos durante as consultas, de que a “gordura” acumulada no organismo pela Doença de Gaucher não se relacionava com a alimentação, apresentava aos portadores desse adoecimento uma

concepção de “gordura” diferente daquela preconizada pelo senso comum (de que a gordura no corpo é adquirida através da alimentação). Mesmo assim, um narrador afirmou que, mesmo sabendo que a Doença de Gaucher não exigiria dele nenhum controle sobre sua dieta, afirmou ter parado de comer frituras depois de diagnosticado.

Ao seguirem o tratamento, os sinais e sintomas típicos da doença passaram a não mais serem percebidos tão facilmente pelos adoecidos e pelas pessoas com quem conviviam. Assim, a Doença de Gaucher passou a ser “invisível”, e vivenciada como uma característica difícil de ser detectada. Mas mesmo essa invisibilidade gerava ônus significativos no cotidiano, por conta das exigências do tratamento:

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 na Unicamp tomar remédio. Ninguém acredita. “Ah, você vai tomar remédio? Você é um cara são, trabalha... trabalha num trabalho pesado, você vai tomar remédio? Você não tem nada!” O que rola é isso! É isso o que rola! Eu saio, trabalho...e os caras falam: “Você pega no pesado, você não tem nada! Eu acho que você está fazendo corpo mole”, não sei o quê... É isso que o Gaucher faz, entendeu? É isso que o Gaucher faz (J., homem, 27 anos, ajudante geral).

Mesmo seguindo o mesmo tipo de tratamento, as narrativas demonstram que as percepções sobre a TRE variaram significativamente.

Apesar de ter que frequentar um hospital para realizar suas infusões quinzenalmente, R. (mulher, 24 anos, professora) naturalizava a TRE, porque, em seu julgamento, essa terapia não poderia ser considerada como um medicamento, propriamente dito:

Para mim, remédio é aquele remédio de tarja preta, comprimidos, que precisa tomar na sua casa todo dia. Lá é reposição enzimática então, simplesmente eu estou repondo o que todo organismo já tem.... Não é remédio para falar que você está tomando remédio.

J. (homem, 52 anos, advogado), por sua vez, concebia a TRE como um remédio importante, mas, ao mesmo tempo como um “detergente” capaz de limpar a gordura do organismo:

Esse tratamento que a gente faz seria, mais ou menos, como um detergente: ele limpa o corpo, ajuda a limpar o corpo dessas células.

Então, a cada quinze dias nós vamos tomar banho de remédio. Tomamos esses remédios, esse remédio limpa o nosso corpo diminuindo essa quantidade de lipídeos no corpo.... Curar não cura, mas, trata, né? Mantém.

Por sua vez, E. (mulher, 57 anos, vendedora) via com medo e desconfiança a necessidade de frequentar constantemente um hospital, e a dependência contínua de remédios que eram injetados em suas veias:

Tem hora que dá raiva de a gente ser tão cobaia! Tem hora que eu fico pensando: “Onde já se viu a gente aceitando tudo desse jeito?”. Mas, está bom... está vivendo...os resultados dos exames estão melhores, então, vamos caminhando. Só que tem hora que eu tenho medo, sabia? Até onde a gente vai parar tomando esses remédios na veia a vida inteira, esses remédios que... né? Às vezes eu penso que a gente vai morrer com o remédio, não é da doença. É bom ter muita coisa para fazer para gente não parar para pensar...

DISCUSSÃO |

Do ponto de vista da Socioantropologia, medicamentos são “substâncias”, que têm a capacidade de modificar as condições de um organismo, que “carregam significados”²², e cuja ação terapêutica consiste em restituir algo que falta no organismo, num “modelo aditivo de cura”²³. Há um amplo conjunto de fenômenos sociais, culturais e políticos, que ocorrem através deles, incluindo relações que se constituem, e que são constituídas, por meio de um medicamento²⁴, como no caso da TRE.

Ora, se as relações sociais podem se constituir através dos medicamentos, ao afirmar que não fazia uso de nenhuma medicação, R., por exemplo, manipulava sua identidade e rejeitava o rótulo e o possível estigma de ser uma pessoa adoecida, fenômeno reiterado pela invisibilidade de seus sintomas. Assim, ao compreender a TRE como uma terapia feita de substâncias que não são, a priori, remédios, R. poderia ser uma pessoa com Doença de Gaucher, e, ao mesmo tempo, não ser, de acordo com as circunstâncias de seu cotidiano, que incluíam a convivência social com muitas pessoas jovens e saudáveis.

J. comparava o medicamento a um detergente, que atuava na limpeza da gordura que se acumulava no interior das células e nos órgãos do corpo, à medida em que é sabido, pelo senso comum, que os detergentes são realmente

indicados para a limpeza de objetos engordurados. Para J., bem como para outros narradores, a “gordura acumulada” nas células era vista como uma “sujeira” que ofendia a sua saúde, similarmente ao constatado por Douglas²⁵, para quem “a sujeira ofende a ordem”. A ideia da “sujeira que se acumula nas células” de modo progressivo e alheio à sua vontade, reforçaria o caráter sem cura desse adoecimento, e o remédio, por ser “como um detergente”, passaria a ter sua carga simbólica diminuída. Ao sentir o seu organismo “limpo” das células engorduradas por meio do “banho de remédio” ao qual se submetia quinzenalmente, J. esperava manter a Doença de Gaucher sob seu controle, redimensionando sua importância e gravidade, e os riscos do próprio tratamento, que é prolongado, e requer constância.

E. considerava a TRE como um medicamento muito potente. Ao “aceitar tudo” sobre o tratamento, ela se submetia ao sistema biomédico como uma “cobaia” por não ter, ou por não conhecer alternativas melhores, mais eficazes ou mais seguras. As suas experiências de melhora física eram constatadas por meio de exames de sangue e de imagem aos quais se submetia periodicamente, e não às suas próprias percepções e auto-observações corporais. Ela elaborava a crítica sobre a TRE, mas se sentia insegura para questionar a sua médica e expor suas dúvidas sobre a doença e o tratamento, ou mesmo para buscar informações por conta própria sobre esses assuntos. Submetia-se ao sistema biomédico para “não parar para pensar”, minimizando a importância do conhecimento obtido por meio de sua experiência com o adoecimento, e rendendo-se à legitimidade socialmente reconhecida do saber biomédico.

O fato constatado de que, no momento das entrevistas, todos os narradores empreendiam com assiduidade o Tratamento de Reposição Enzimática pode ser interpretado, por um observador externo, como um exemplo bem-sucedido de adesão a um tratamento medicamentoso²⁶. Porém, no momento no qual se aprofunda a análise sobre a terminologia envolvida nas discussões acerca do autocuidado dos adoecidos crônicos (como são as pessoas com Doença de Gaucher), observa-se que o conceito de “adesão” pode não ser o mais adequado para descrever a experiência dos entrevistados com a TRE.

Embora “adesão” seja o termo mais frequentemente usado na prática clínica e nas publicações científicas em português para se referir à prática de o adoecido seguir o seu plano de tratamento, há outros termos, como “concordância”,

e “obediência”, que também podem ajudar a caracterizar melhor essas práticas²⁷.

A atitude de “adesão” (“adherence”) pressupõe a ideia da livre escolha do adoecido em aceitar as recomendações do tratamento prescrito por seu médico²⁷⁻²⁸. As narrativas, que refletem a experiência das pessoas com Gaucher, no entanto, não demonstraram tal autonomia, tampouco sugeriam que suas preferências e necessidades estavam sendo levadas em consideração nos processos de decisão sobre o seu tratamento, elementos que seriam característicos a processos de “concordância”²⁷⁻²⁸ (“concordance”). Elas demonstravam muito mais o desenvolvimento de atitudes de “obediência”²⁷⁻²⁸ (“compliance”) às características e exigências do Tratamento de Reposição Enzimática, e ao próprio saber biomédico, do que propriamente de “empoderamento” pessoal, requisito característico dos processos de “adesão”²⁸.

A incerteza parece ser uma característica central na experiência com a Doença de Gaucher. A obtenção e a compreensão das informações relativas a esse adoecimento parecem ser tão importantes quanto o tratamento, e elemento fundamental na elaboração de estratégias individuais de enfrentamento²⁹. Porém, por força da complexidade dessas informações, e da dificuldade em decodificá-las e compreendê-las adequadamente, parecia ser sempre mais simples acatá-las do que questioná-las, gerando, entre os adoecidos, um trabalho contínuo de reinterpretação dessas informações na busca por um sentido, para que pudessem encontrar algum tipo de consonância entre as informações científicas e as suas experiências com esse adoecimento.

Isso parecia gerar entre os narradores um processo que desestimula (e mesmo inviabiliza) a passagem da situação de adoecidos “obedientes” e “submetidos” ao saber biomédico em que se encontram ao de sujeitos realmente esclarecidos sobre a importância da adesão ao tratamento para a promoção de sua saúde; empreendendo uma atitude de “obediência” ao tratamento, e não necessariamente de “adesão” a ele.

CONCLUSÃO |

A despeito da inegável importância de uma política pública que normatize o tratamento da Doença de Gaucher no Brasil³, seria desejável também que fossem empreendidas iniciativas públicas de educação em saúde que incluíssem

informações sobre essa doença e seus tratamentos, para que a experiência com tal adoecimento possa ser menos marcada por incertezas e dúvidas, e para que o tratamento possa ser experimentado de uma maneira mais consciente e esclarecida pelos adoecidos.

Similarmente, o conhecimento advindo da experiência com a Doença de Gaucher, que representa o conhecimento prático da enfermidade, por ser muito pouco explorado pela literatura biomédica, deveria ser mais conhecido, valorizado e levado em consideração na produção do conhecimento científico sobre o tema, no aprimoramento dos serviços de saúde³⁰, e nas discussões políticas que envolvem os interesses dessas pessoas, cujas vozes merecem continuar sendo ouvidas e analisadas em estudos posteriores

FINANCIAMENTO |

O presente trabalho foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - Brasil (Capes) - Código de Financiamento 001.

REFERÊNCIAS |

1. Kahn MF De “l'épithélioma primitif de la rate” à la maladie de Gaucher: une thèse visionnaire. *La Revue de Médecine Interne* [Internet]. 2007 [acesso em 03 dez 2020]; 28(2):206-10. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0248866307788847?via%3Dihub#aeq-abstract-id4>.
2. Dandana A, Khelifa SB, Chahed H, Miled A, Ferchichi S. Gaucher disease: clinical, biological and therapeutic aspects. *Pathobiology* [Internet]. 2016 [acesso em 03 dez 2020]; 83(1):13-23. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26588331>.
3. Ministério da Saúde (Brasil). Portaria nº 4, de 22 de junho de 2017. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Gaucher [Internet]. *Diário Oficial da União* 23 jun 2017 [acesso em 03 dez 2020]. Disponível em: <https://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2017/setembro/18/MINUTA-de-Portaria-RETIFICADA-EM-18-09-2017---ATUALIZA---O-NO-SITE.pdf>.

4. Stirnemann J, Belmatoug N, Camou F, Serratrice C, Froissart R, Caillaud C, et al. A review of gaucher disease pathophysiology, clinical presentation and treatments. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2017 [acesso em 03 dez 2020]; 18(2):441. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28218669>.
5. Baris HN, Cohen IJ, Mistry PK. Gaucher disease: the metabolic defect, pathophysiology, phenotypes and natural history. *Pediatr Endocrinol Rev* [Internet]. 2014 [acesso em 03 dez 2020]; 12 Suppl 1(0 1):72-81. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4520262/>.
6. Rosenbloom BE, Weinreb NJ. Gaucher disease: a comprehensive review. *Crit Rev Oncog* [Internet]. 2013 [acesso em 03 dez 2020]; 18(3):163-75. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23510062>.
7. Pastores GM, Hughes DA. Gaucher disease. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, editores. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle: University of Washington; 1993. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1269/>.
8. Nalysnyk L, Rotella P, Simeone JC, Hamed A, Weinreb N. Gaucher disease epidemiology and natural history: a comprehensive review of the literature. *Hematology* [Internet]. 2017 [acesso em 03 dez 2020]; 22(2):65-73. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27762169>.
9. Diaz GA, Gelb BD, Risch N, Nygaard TG, Frisch A, Cohen IJ, et al. Gaucher disease: the origins of the Ashkenazi Jewish N370S and 84GG acid beta-glucosidase mutations. *Am J Hum Genet* [Internet]. 2000 [acesso em 03 dez 2020]; 66(6):1821-32. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10777718>.
10. Hydén LC. Illness and narrative. *Sociology of Health & Illness* [Internet]. 1997 [acesso em 03 dez 2020]; 19(1):48-69. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1467-9566.1997.tb00015.x>.
11. Kleinman A. *The illness narratives: suffering, healing and the human condition*. Nova York: Basic Books; 1988.
12. Castellanos MEP. The narrative in qualitative research in health. *Ciênc Saúde Coletiva* [Internet]. 2014 [acesso em 03 dez 2020]; 19(4):1065-76. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1413-81232014000401065&script=sci_arttext&tlng=en.
13. Campos RTO, Furtado JP. Narrativas: utilização na pesquisa qualitativa em saúde. *Rev Saúde Pública* [Internet]. 2008 [acesso em 03 dez 2020]; 42(6):1090-6. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0034-89102008000600016&script=sci_abstract&tlng=pt.
14. Bury M. Chronic illness as biographical disruption. *Sociol Health Illn* [Internet]. 1982 [acesso em 03 dez 2020]; 4(2):167-82. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10260456>.
15. Minayo MCS. *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. São Paulo: Hucitec; 2006.
16. Schütz A. *Fenomenologia del mundo social: introducción a la sociología comprensiva*. Buenos Aires: Paidós; 1979.
17. Toneloto CFS. *Narrativas sobre a experiência com a Doença de Gaucher* [Internet]. Campinas. Tese [Doutorado em Saúde Coletiva]. Campinas: Universidade Estadual de Campinas; 2017 [acesso em 03 dez 2020]. Disponível em: <http://repositorio.unicamp.br/handle/REPOSIP/322314>.
18. Vinuto J. A amostragem em bola de neve na pesquisa qualitativa: um debate em aberto. *Temáticas*. 2014 [acesso em 03 dez 2020]; 22(44):203-20. Disponível em: https://www.academia.edu/16320788/A_Amostragem_em_Bola_de_Neve_na_pesquisa_qualitativa_um_debate_em_aberto.
19. Mishler E. *Research interviewing: context and narrative*. Cambridge: Harvard University Press; 1986.
20. Bardin L. *Análise de conteúdo*. Lisboa: Edições 70; 2009.
21. Petroianu A. Cirurgias conservadoras do baço para tratamento da Doença de Gaucher. *Rev Bras Hematol Hemoter* [Internet]. 2004 [acesso em 03 dez 2020]; 26(1):13-8. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842004000100003&tlng=pt.
22. Van der Geest S, Whyte S, Hardon A. The anthropology of pharmaceuticals: a biographical approach. *Annu Rev*

- Anthropol [Internet]. 1996 [acesso em 03 dez 2020]; 25:153-78. Disponível em: <http://www.sjaakvandergeest.socsci.uva.nl/pdf/medicines/ARA.pdf>.
23. Laplantine F. Antropologia da doença. São Paulo: Martins Fontes; 1991.
24. Castro R. Antropologia dos medicamentos: uma revisão teórico metodológica. Revista de Antropologia Social dos Alunos do PPGAS-UFSCar [Internet]. 2012 [acesso em 03 dez 2020]; 1(4):146-75. Disponível em: http://www.rau.ufscar.br/wp-content/uploads/2015/05/vol4no1_09.ROSANACASTRO.pdf.
25. Douglas M. Pureza e perigo. São Paulo: Perspectiva; 2010.
26. Tavares NUL, Bertoldi AD, Mengue SS, Arrais PSD, Luiza VL, Oliveira MA, et al. Fatores associados à baixa adesão ao tratamento farmacológico de doenças crônicas no Brasil. Rev Saúde Pública [Internet]. 2016 [acesso em 03 dez 2020]; 50(Supl. 2): 1-11. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-89102016000300307&lng=en.
27. Brasil. Ministério da Saúde. Síntese de evidências para políticas de saúde: adesão ao tratamento medicamentoso por pacientes portadores de doenças crônicas [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2016 [acesso em 03 dez 2020]. Disponível em: http://bvsm.sau.gov.br/bvs/publicacoes/sintese_evidencias_politicas_tratamento_medicamentoso.pdf.
28. Lopes A. Cuidado e empoderamento: a construção do sujeito responsável por sua saúde na experiência do diabetes. Saude Soc [Internet]. 2015 [acesso em 03 dez 2020]; 24(2):486-500. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12902015000200486&lng=en.
29. Freedman R, Sahhar M, Curnow L, Lee J, Peters H. Receiving enzyme replacement therapy for a lysosomal storage disorder: a preliminary exploration of the experiences of young patients and their families. J Genet Couns [Internet]. 2013 [acesso em 03 dez 2020]; 22(4):517-32. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23536258>.
30. Barbosa R. A pessoa com o diagnóstico de uma condição genética como informante-chave do campo das doenças raras: uma perspectiva pela sociologia do diagnóstico. Ciênc Saúde Coletiva [Internet]. 2019 [acesso em 02 dez 2020]; 24(10):3627-36. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232019001003627&lng=pt.

Endereço para correspondência/Reprint request to:

Carolina Franco de Souza Toneloto

Rua Dr. João Lopes Vieira, 141, apto. Íris 33,

Parque das Flores, Campinas/SP, Brasil

E-mail: fst.lina@gmail.com

Recebido em: 27/05/2019

Aceito em: 09/12/2020