

DOUTORAMENTO

BIOÉTICA

Diagnóstico das doenças neuromusculares em comunidades endogâmicas: os entraves para a efetivação do princípio da autonomia

Isabella Araujo Mota Fernandes

D

2022





Diagnóstico das doenças neuromusculares em comunidades endogâmicas: os entraves para a efetivação do princípio da autonomia

Tese apresentada à Faculdade de Medicina da
Universidade do Porto para obtenção do
grau de Doutor em Bioética.

Autora: Isabella Araujo Mota Fernandes

Orientadora: Prof.^a Dra. Guilhermina Rego

Coorientadora: Prof.^a Renata Oliveira Almeida Menezes

PROGRAMA DOUTORAL EM BIOÉTICA

Faculdade de Medicina da Universidade do Porto-Portugal e Conselho Federal de Medicina-Brasil

Porto 2022

“A vitória mais bela que se pode alcançar é vencer a si mesmo”

Santo Inácio de Loyola

Dedico esta tese a Santo Inácio de Loyola, que me fez
compreender que a dor gera amor e que o amor ao próximo é
essencial na relação médico-paciente.

Exma. Senhora

Mestre Isabella Araujo Mota Fernandes

isabella_mota@yahoo.com.br

v.referência

v.comunicação

n.referência

data

FOA.26. 4578-2022

2022.12.07

assunto

Provas de Doutoramento

Informo V. Ex^a. que, por meu despacho de 2022.12.07, proferido no âmbito de delegação reitoral, nomeei o júri proposto para as provas de doutoramento em Bioética, requeridas por V. Ex^a., com a seguinte constituição:

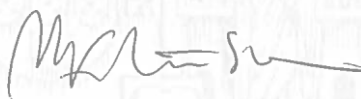
Presidente: Doutor Rui Manuel Lopes Nunes, Professor Catedrático da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Vogais:

- Doutor Clóvis Francisco Constantino, Professor Auxiliar da Universidade de Santo Amaro, Brasil;
- Doutora Liliana Fernanda da Conceição Teixeira, Professora Adjunta do Instituto Politécnico de Leiria;
- Doutora Guilhermina Maria da Silva Rêgo, Professora Auxiliar com Agregação da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto;
- Doutora Ivone Maria Resende Figueiredo Duarte, Professora Auxiliar da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto;
- Doutora Maria Francisca Melo Pojal da Silva Rêgo, Professora Auxiliar Convidada da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

Com os melhores cumprimentos,

A Vice-Reitora,



(Prof.ª Doutora Fátima Vieira)

CORPO CATEDRÁTICO DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO PORTO

Professores Catedráticos:

Patrício Manuel Vieira Araújo Soares Silva
Alberto Manuel Barros da Silva
José Henrique Dias Pinto de Barros
Maria Fátima Machado Henriques Carneiro
Maria Dulce Cordeiro Madeira
Altamiro Manuel Rodrigues Costa Pereira
Manuel Jesus Falcão Pestana Vasconcelos
João Francisco Montenegro Andrade Lima Bernardes
Maria Leonor Martins Soares David
Rui Manuel Lopes Nunes
José Manuel Pereira Dias de Castro Lopes
António Albino Coelho Marques Abrantes Teixeira
Joaquim Adelino Correia Ferreira Leite Moreira
Raquel Ângela Silva Soares Lino
Rui Manuel Bento de Almeida Coelho

Professores Catedráticos Jubilados e Aposentados:

Alexandre Alberto Guerra Sousa Pinto
Álvaro Jeronimo Leal Machado de Aguiar
António Augusto Lopes Vaz
António Carlos de Freitas Ribeiro Saraiva
António Carvalho Almeida Coimbra
António Fernandes Oliveira Barbosa Ribeiro Braga
António José Pacheco Palha
António Manuel Sampaio de Araújo Teixeira
Belmiro dos Santos Patricio
Cândido Alves Hipólito Reis
Carlos Rodrigo Magalhães Ramalhão
Cassiano Pena de Abreu E Lima
Deolinda Maria Valente Alves Lima Teixeira
Eduardo Jorge Cunha Rodrigues Pereira
Fernando Tavarela Veloso
Francisco Fernando Rocha Gonçalves
Isabel Maria Amorim Pereira Ramos
Jorge Manuel Mergulhao Castro Tavares
José Agostinho Marques Lopes
José Carlos Neves da Cunha Areias
José Carvalho de Oliveira
José Eduardo Torres Eckenroth Guimarães
José Fernando Barros Castro Correia

José Luís Medina Vieira
José Manuel Costa Mesquita Guimarães
Levi Eugénio Ribeiro Guerra
Luís Alberto Martins Gomes de Almeida
Manuel Alberto Coimbra Sobrinho Simões
Manuel António Caldeira Pais Clemente
Manuel Augusto Cardoso de Oliveira
Manuel Machado Rodrigues Gomes
Manuel Maria Paula Barbosa
Maria Amelia Duarte Ferreira
Maria da Conceição Fernandes Marques Magalhães
Maria Isabel Amorim de Azevedo
Ovídio António Pereira da Costa
Rui Manuel Almeida Mota Cardoso
Serafim Correia Pinto Guimarães
Valdemar Miguel Botelho dos Santos Cardoso
Walter Friedrich Alfred Osswald

PUBLICAÇÕES INCLUÍDAS NESTA TESE

Sob o art. 8º, núm. 2, do Decreto-Lei n. 388/70, de 18 de agosto, os seguintes documentos são parte integrante desta tese:

Artigos publicados:

1. Fernandes IAM, Menezes ROA, Rego G. EMPATIA: A Guide for Communicating the Diagnosis of Neuromuscular Diseases. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 2022; 19(16):9792. <https://doi.org/10.3390/ijerph19169792>
2. Fernandes, I.A.M., Menezes, R.O.A. & Rego, G. Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy. *BMC Pediatr* **22**, 489 (2022). <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03552-3>

Trabalhos apresentados no Congresso Brasileiro de Neurologia em Fortaleza, Brasil. Setembro de 2022:

1. Analysis of the communication quality of the diagnosis of spinal muscular atrophy in the view of patients and family members

Isabella Araujo Mota Fernandes, Vivian Romanholi Coria, Renata Oliveira Menezes, Guilhermina Rego

Forma de apresentação: Pôster Físico
2. The communication of the diagnosis of spinal muscular atrophy in endogamous x nonendogamous regions

Isabella Araujo Mota Fernandes, Renata Oliveira Almeida Menezes, Guilhermina Rego

Forma de apresentação: Oral
3. The painful mission of communicating the diagnosis of spinal muscular atrophy to children

Isabella Araujo Mota Fernandes, Renata Oliveira Almeida Menezes, Guilhermina Rego

Forma de apresentação: Pôster Virtual
4. Centronuclear Myopathy: a Case Report

Herisson Rodrigues de Oliveira, Camilla Vanessa Araujo Soares, Julia de Melo Nunes, Carolina de Cunha Correia, Isabella Araujo Mota Fernandes

Forma de apresentação: Pôster Virtual

Convites para realizar palestra sobre o artigo intitulado “Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy” na BMC Pediatrics.

1. “6th World Pediatrics Conference”, 06 de outubro de 2022, Tóquio- Japão.
2. “16th International Conference on Pediatric Healthcare”, 14-15 de novembro de 2022, ParisFrança.
3. “Meeting on European Pediatrics Research”, 10-12 de maio de 2023, Barcelona- Espanha.

Apresentação

Este estudo é fruto da minha inquietação sobre como comunicar diagnósticos raros e de mau prognóstico neurológico. Ao longo desses dez anos como neurologista da Universidade Federal da Paraíba, atendendo pacientes com doenças neuromusculares, deparei-me com relatos e vivi histórias repletas de sofrimento, insegurança e insensibilidade. A teoria e as técnicas que aprendi no curso de medicina, na residência médica e no mestrado esbarram no ser humano fragilizado que enxerga no médico um outro ser humano mais forte, sábio e capaz de curar ou amenizar suas queixas com honestidade e empatia.

Compreender quem é esse ser humano fragilizado e não, simplesmente, qual é seu diagnóstico requer adentrar num campo pouco discutido e muitas vezes esquecido, assim como o autoconhecimento médico sobre que sentimentos o afligem durante esse processo de comunicação em meio à angústia do paciente que padece, ao escudo de proteção do forte médico dono do conhecimento e à lacuna da sensibilidade curativa inerente ao ato médico.

Diante desse cenário busquei, no estudo da Bioética, desvendar possibilidades de quebrar barreiras e construir pontes que conectem a ciência teórica e racional ao humano binômio médico paciente, permitindo que o processo de comunicação respeite a autonomia dos envolvidos.

Agradecimentos

A Deus que é Pai, Filho e Espírito Santo e sempre esteve ao meu lado, sendo meu guia, minha força, meu conforto e meu orientador, ensinando-me a verdadeira sabedoria da vida.

A Santo Inácio de Loyola, meu santo protetor, que me acolhe nas minhas dores e me ensina a ressignificá-las, a quem dedico esta tese.

A meu marido, João, meu suporte, meu companheiro de vida e de sonhos. A voz que repetia: “Você vai conseguir! Não desista!”

A meus filhos, Igor, Emanuel e Gabriel, pela energia, amor e ensinamentos que me impulsionam a ser cada dia melhor.

A meus pais, meus mestres, a fortaleza que me faz acreditar e nunca desistir de lutar pelos meus sonhos.

A meu irmão, Victor, pela serenidade, carinho e amizade.

A meu irmão, Igor (*in memoriam*), meu anjinho da guarda, minha fonte de luz.

Ao profissionalismo, disponibilidade e amizade da minha coorientadora, a Professora Renata Menezes.

A minha orientadora, a Professora Guilhermina Rego, pela confiança e pelo apoio durante esta fase de crescimento intelectual.

A todos os professores da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto que foram fontes de inspiração e aprendizado durante meu doutoramento.

A Evelyn, pela sua prontidão, atenção e paciência durante essa jornada cheia de desafios.

A todos os pacientes e participantes voluntários que se doaram em prol da ciência, as grandes estrelas desta tese.

Às associações de doenças raras: DOENMUS, DONEM e AAME, pelo incentivo e apoio na captação da amostra e na minha vida profissional.

À Universidade Federal da Paraíba, que me acolheu adolescente e me formou médica; que me recebeu como neurologista, permitiu-me vivenciar, aprender e lidar com a

complexidade existente entre a doença, o humano e seus problemas sociais, além de fornecer meu afastamento laboral nos últimos meses do doutoramento.

A todos os meus colegas da nona turma de doutoramento em Bioética da FMUP, presentes de Deus em minha vida. Eles trouxeram leveza, alegria, sabedoria, fortaleza, aprendizado e amor aos meus dias.

A todos os meus familiares e amigos que rezaram, torceram e acreditaram na realização desta tão importante etapa da minha história.

Enfim, meus mais sinceros agradecimentos a todos que direta ou indiretamente participaram da efetivação deste sonho.

SUMÁRIO

Resumo	19
Abstract	22
Introdução	26
Endogamia no Brasil	29
O papel da comunicação na relação médico paciente	31
Doenças neuromusculares	34
Atrofia muscular espinhal	35
Hipótese e Objetivos	38
Materiais e Métodos	40
Pesquisa quantitativa	43
Pesquisa qualitativa	44
Revisão sistemática	44
Riscos e benefícios	45
Desfecho esperado	45
Cronograma	46
Resultados	47
Artigo 1	52
Artigo 2	70
Artigo 3	88
Artigo 4	105
Discussão	136
Conclusões	141
Limitações	145
Perspectivas futuras	145
Referências	146
Anexos	154
Anexo 1: Parecer consubstanciado do CEP 14 de Agosto de 2020	155
Anexo 2: Parecer consubstanciado do CEP 18 de Dezembro de 2021	166
Anexo 3: Escala do Impacto do Evento – Revisada (IES-R)	173
Anexo 4: Convites para realizar palestra sobre o artigo intitulado “Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy” na BMC Pediatrics	178
Anexo 5: EMPATIA: A Guide for Communicating the Diagnosis of Neuromuscular Diseases (Artigo publicado)	191
Anexo 6: Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy (Artigo publicado)	215
Anexo 7: The communication of spinal muscular atrophy diagnosis in endogamous x nonendogamous regions: an analysis from the perspective of the principle of autonomy (Artigo submetido a publicação)	231

Anexo 8: Communication of the diagnosis of spinal muscular atrophy in the view of patients and family members, a qualitative analysis (Artigo submetido a publicação) -	
-----	246

Apêndice -----	259
Apêndice A-----	261
Questionário com entrevista estruturada -----	263

Resumo

Introdução: O nordeste brasileiro é historicamente caracterizado pela alta prevalência de casamentos consanguíneos, com consequente aumento da frequência de enfermidades genéticas autossômicas recessivas, neurodegenerativas, com apresentação fenotípica e genotípica heterogênea. A comunicação desses diagnósticos deve ser centrada no paciente ou no trinômio médico/paciente/responsável legal a fim de respeitar a autonomia dos envolvidos. Dessa forma, esta pesquisa tem como objetivo compreender os desafios práticos de se respeitar a autonomia dos pacientes com doenças raras durante a comunicação de diagnóstico da atrofia muscular espinhal (AME), uma enfermidade neuromuscular e comparar a divulgação do diagnóstico em regiões endogâmicas e não endogâmicas, além de elaborar um guia de comunicação. **Metodologia:** Estudo transversal, quantitativo e qualitativo, realizado por meio de questionário estruturado e entrevista semiestruturada respondida por pacientes com diagnóstico de AME ou seus familiares. A amostra foi selecionada de forma aleatória a partir do registro de pacientes em associações não governamentais. O convite para participação da pesquisa iniciou após aprovação pelo comitê de ética e pesquisa do HULW, Universidade Federal da Paraíba e assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido. Adicionalmente foi realizada uma revisão sistemática nos portais Pubmed, Bireme e Scopus com busca dos seguintes descritores: ((Muscular Disorders) OR (Neuromuscular Disease)) AND ((Bad news communication) para elaboração de um guia de comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares. **Resultados:** A amostra foi composta por 100 voluntários, 83% do sexo feminino, com idade de 36,65 ($\pm 10,19$) anos residentes em todas as regiões do Brasil. A região endogâmica, representada pela região Nordeste, apesar de menos favorecida economicamente, apresentou maior satisfação e inclusão no atendimento médico e nos serviços de saúde, com menos traumas psicológicos e menos sinais de transtorno de estresse pós-traumático (TEPT) relacionado ao momento do diagnóstico da AME. No entanto, as regiões não endogâmicas relataram presença de fortes ondas de emoção relacionadas à comunicação do diagnóstico de AME, além de problemas de sono, sentimentos de irritabilidade, bravura e a presença de maus pensamentos. Entre os 50 familiares cuidadores entrevistados, aqueles que tiveram a responsabilidade de comunicar o diagnóstico da AME a seus filhos relataram trauma psicológico e TEPT independentemente da região em que residiam. Cinquenta e sete voluntários participaram da entrevista semiestruturada com relato de experiências positivas e negativas relacionadas ao esclarecimento do diagnóstico, comunicação do prognóstico, memória afetiva relacionada ao processo de comunicação e conselhos aos médicos. A elaboração do guia EMPATIA sugere sete passos para uma comunicação eficaz: empatia, mensagem, prognóstico, acolhimento, tempo, individualização e autonomia. **Discussão e conclusões:** A transmissão

individualizada, clara, honesta e acolhedora, enfatizando os aspectos positivos, na presença dos familiares e com possibilidade de acompanhamento continuado, é importante para atender as demandas de comunicação. Entre as barreiras encontradas, destacam-se a falta de empatia, a estimativa do tempo de vida e a ausência de orientação e acompanhamento. O grau de satisfação com o atendimento prestado e o sentimento de inclusão nos serviços de saúde foram essenciais para reduzir a presença de sinais de TEPT na região endogâmica. Respeitar e individualizar o trinômio médico/paciente/responsável legal durante a comunicação do diagnóstico da AME a crianças e adolescentes reduz a frequência de traumas psicológicos e TEPT em familiares cuidadores. Dessa forma, o planejamento da comunicação desde o esclarecimento do diagnóstico, prognóstico e seguimento evolutivo, compreendendo os sentimentos dos interlocutores, otimiza o tempo, fortalece a relação médico-paciente, reduz o estresse do médico assistente e individualiza cada contexto, respeitando a autonomia dos envolvidos.

Palavras-Chaves: Consanguinidade. Endogamia. Atrofia muscular espinhal. Doenças neuromusculares. Bioética. Relação médico-paciente. Comunicação.

Abstract

Introduction: The Brazilian northeast is historically marked by the high prevalence of consanguineous, with a consequent increase in the frequency of auto-recessive neurodegenerative genetic diseases, with heterogeneous phenotypic and genotypic presentation. The communication of these diagnoses must be centered on the patient, the doctor and legal guardian triad, in order to respect the autonomy of those involved. In this way, this research aims to understand the practical challenges of respecting the autonomy of patients with rare diseases during the communication of diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA), a neuromuscular disease, comparing the dissemination of the diagnosis in endogamous versus non endogamous regions and prepares a communication guide.

Methodology: This is a cross-sectional, quantitative and qualitative study, conducted through a structured questionnaire and semi-structured interview answered by patients diagnosed with SMA or their families. The sample was randomly selected from the patient registry in non-governmental associations. The invitation to participate began after approval by the ethics and research committee of HULW, Federal University of Paraíba and signing of the free and informed consent form. Additionally, a systematic review was carried out on the Pubmed, Bireme and Scopus portals with the following descriptors: ((Muscular Disorders) OR (Neuromuscular Disease)) AND ((Bad news communication) to develop a communication guide for the diagnosis of neuromuscular diseases.

Results: The sample consisted of 100 volunteers, 83% female, aged 36.65 (± 10.19) years living in all regions of Brazil. The inbred region, represented by the Northeast region, although less economically favored, presented greater satisfaction and inclusion in medical care and health services, with fewer psychological traumas and signs of posttraumatic stress disorder related to the time of diagnosis of SMA. However, non-inbred regions reported the presence of strong waves of emotion related to the communication of the diagnosis of SMA, in addition to sleep problems, feelings of irritability, bravery and the presence of bad thoughts. Among the 50 family caregivers interviewed, those who had the responsibility to report the diagnosis of SMA to their children reported psychological trauma and post traumatic stress syndrome regardless of the region in which they lived. Fifty-seven volunteers participated in the semi-structured interview with reports of positive and negative experiences related to diagnostic clarification, communication of prognosis, affective memory related to the communication process and advice to physicians. The elaboration of the EMPATIA guide suggests seven steps for effective communication: empathy, message, prognosis, welcoming, time, individualization and autonomy. **Discussion and conclusion:** The individualized transmission, clear, honest and welcoming, emphasizing the positive aspects, in the presence of family members and with the possibility of continuous follow-up is important to meet the demands of communication. Among

the barriers found, we highlight the lack of empathy, the estimation of life time and the absence of guidance and follow-up. The degree of satisfaction with the care provided and the feeling of inclusion in health services were essential to reduce the presence of signs of post traumatic stress syndrome in the inbred region. Respecting and individualizing the medical trinomial/patient/legal guardian during the communication of the diagnosis of SMA to children and adolescents reduces the frequency of psychological trauma and post traumatic stress syndrome in family members. Thus, communication planning since the clarification of the diagnosis, prognosis and evolutionary follow-up, understanding the feelings of the interlocutors, optimizes time, strengthens the doctor-patient relationship, reduces the stress of the attending physician and individualizes each context, respecting the autonomy of those involved.

Keywords: Consanguinity. Inbreeding. Spinal muscular atrophy. Neuromuscular diseases. Bioethics. Doctor-patient relationship. Communication.

Introdução

Introdução

Endogamia no Brasil

A endogamia ou consanguinidade foi descrita no Brasil por Freire-Maia (1952/1957) ao analisar registros de casamentos católicos entre os séculos XIX e XX, 93% da religião do país nesse período (1,2). Fatores como a baixa densidade populacional, pobreza dos meios de comunicação, isolamento de pequenas cidades e vilarejos, famílias grandes com mínimo de três filhos nas grandes cidades e quatro a cinco filhos em cidades interioranas e no meio rural, além de influências migratórias, foram possíveis explicações para o aumento da ocorrência de casamentos entre aparentados em algumas regiões (1,2).

A região Nordeste apresenta historicamente as maiores taxas de consanguinidade do país (2, 3, 4, 5), sendo a frequência de endogamia mais evidente (6-41%) em cidades mais distantes do litoral e com menores índices socioeconômicos e de infraestrutura (2, 3, 6). Fatores históricos e culturais decorrentes da influência dos judeus convertidos forçadamente ao catolicismo durante a inquisição, os cristãos-novos, que migraram para o interior nordestino, predominantemente nos estados da Paraíba, Pernambuco e Rio Grande do Norte, podem ter influenciado a manutenção das práticas matrimoniais de casamentos entre aparentados, observadas ainda na atualidade (3,4,7,8).

As relações de parentesco estão diretamente associadas ao aumento da prevalência de filhos com uma ou mais deficiência física, sensorial ou mental (3, 4, 5, 6, 9, 10). O aumento das taxas de pessoas com deficiência em populações endógamas está relacionado à baixa variabilidade genética, ocasionando um aumento de enfermidades autossômicas recessivas e, consequentemente, descendência em homozigose de variantes patogênicas raras em outras regiões (3, 4, 6, 9, 10, 11). Efeito fundador, deriva genética e isolamento geográfico também aumentam a frequência desses genes e consequentemente de enfermidades raras ou fenótipos atípicos, em regiões específicas, com aumento da morbidade e/ou mortalidade (4,5,6,9,10,11). Apesar da tendência mundial de redução do fenômeno reprodutivo relacionado à endogamia, essa prática se mantém prevalente no nordeste brasileiro (3,4,5,6,7,10,11,12,13).

A prevalência de enfermidades genéticas raras em algumas cidades do Nordeste é maior que a prevalência das mesmas em regiões não endogâmicas, tais como distrofia muscular de cinturas R2 por deficiência de disferlina em São Mamede-PB (11), SPOAN em Serrinha dos Pintos- RN (6,10), doença

de Gaucher em Tabuleiro do Norte-CE (11), Mucopolissacaridose (MPS) tipos VI e VII em Monte Santo-BA (7), MPS tipo VII em Tucano e em

Araci-BA, em Esperantina-PI e em São José de Caiana- PB (14), entre outras (15). O INaGeMP, Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), iniciou em 2009 o Censo Nacional de Isolados (CENISO) de populações brasileiras com alta frequência de doenças genéticas ou anomalias congênitas ou expostas a fatores de risco genéticos ou ambientais (15).

Segundo censo do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), em 2010, as deficiências afetam 23,9% da população brasileira, sendo mais prevalente na região Nordeste (26,6%) (16). As deficiências foram investigadas de acordo com a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), divulgada pela Organização Mundial da Saúde, em 2001, que entende a incapacidade como um resultado de limitações funcionais e estruturais do corpo associada à influência de fatores sociais e ambientais sobre essa limitação (17). A avaliação etiológica no sertão nordestino demonstrou que as causas genéticas foram responsáveis por 60% dos casos de deficiências comparada a 30% secundária a fatores adquiridos como intercorrências na gestação e pós-parto (12).

O papel da comunicação na relação médico-paciente

A importância da comunicação entre médico e paciente é descrita desde os primórdios da medicina por Hipócrates (18). Durante o Relatório Belmont, em 1978, o respeito às pessoas, a beneficência e a justiça foram definidos como princípios éticos que deveriam nortear a conduta biomédica. Beauchamp e Childress, em 1979, estabeleceram que a beneficência, a não maleficência, a autonomia e a justiça são os princípios gerais que devem guiar a prática médica (19, 20).

Os modelos de comunicação da relação médico-paciente podem ser divididos em três formatos: as decisões compartilhadas, as decisões informadas e o paternalismo (21,22). No modelo de decisões compartilhadas, o paciente é um agente autônomo que participa de todas as decisões, enquanto que, no modelo de decisões informadas, o paciente fornece sua opinião e solicita ao médico que tome as providências necessárias de acordo com as opiniões oferecidas (22). No modelo paternalista, a tomada de decisões é centrada na perspectiva do médico assistente (21,22), estabelecendo condutas independente da vontade e das necessidades individuais de pacientes e familiares, comprometendo a autonomia decisória dos envolvidos (23). A redução da autonomia do paciente e/ou dos seus familiares é justificada pela “proteção beneficente” decorrente da omissão de informações, como forma de poupá-los da má notícia (19,20). Ainda há pacientes que confiam toda conduta terapêutica aos seus médicos para que estes atuem de acordo com a ciência e sua experiência, limitando espontaneamente suas próprias capacidades decisórias, o que também é uma postura paternalista (22).

É importante entender as necessidades de comunicação do paciente e dos seus familiares, a fim de respeitar a autonomia dos envolvidos (23). Respeitar a autonomia significa falar a verdade e esclarecer adequadamente as informações prestadas a fim de proporcionar tomada de decisões e consentimentos conscientes e livres, seja do paciente, seja do seu responsável legal (19,24). Ao ser bem esclarecido sobre sua enfermidade e compreender o impacto de suas decisões, o ser autônomo é livre para fazer escolhas em comunhão com sua cultura, religião, perspectivas, valores, contexto socioeconômico e habilidades de resiliência, mesmo quando elas forem de encontro à opinião do médico assistente (21,24,25,26). A comunicação de uma má notícia requer disponibilidade, cuidado, compaixão, empatia, capacidade de comunicação, paciência, gentileza, calma, bom humor e segurança, aspectos que aumentam e fortalecem a conexão médico-paciente (27,28).

Barreiras de comunicação geram angústia e sofrimento (29,30), com repercussões em longo prazo, como descritos em pais de crianças com doenças genéticas (31,32). O tempo disponibilizado

nas consultas médicas, a natureza e qualidade da informação sobre doenças neurodegenerativas, além do suporte emocional inadequado têm gerado insatisfação do processo de comunicação (33), cujos objetivos devem ser centrados no paciente (22) e/ou na família (29,31).

Quando a comunicação envolve um menor, deve-se compreender as particularidades do trinômio médico/paciente/responsável legal para estabelecer uma relação de familiaridade e confiança (34). A análise da autonomia de crianças e adolescentes na atenção à saúde e na pesquisa deve ser avaliada de acordo com sua maturidade, personalidade, independência e capacidade de resolução de problemas em seu cotidiano, e isso, nem sempre, está diretamente relacionado à idade cronológica (35).

A autonomia da criança/familiar é diretamente proporcional à comunicação do diagnóstico, sendo o médico o responsável por fornecer informações e suporte técnico para a tomada de decisão entre pais e filhos. A quantidade e qualidade das informações e as sensações que cercam o momento estão intrinsecamente relacionadas ao processo de tomada de decisão (36,37,38). Pais de crianças com doenças oncológicas que foram convidados a participar de estudos clínicos após o momento do diagnóstico relataram, posteriormente, não terem entendido o que era randomização nem a diferença entre tratamento e pesquisa. Eles tomaram decisões mal pensadas porque estavam emocionalmente angustiados, sem entender os objetivos do estudo ou os possíveis benefícios (39).

Os modelos de comunicação entre médicos, crianças/adolescentes e seus responsáveis legais podem transitar entre um modelo deliberativo, com constante diálogo, troca de conhecimentos em uma linguagem adequada e individualizada para cada parte do trinômio, obtendo o consentimento informado do paciente e dos seus responsáveis legais quando necessário; e um modelo paternalista, em que o paciente é um ser vulnerável e submisso, que aceita as decisões do médico que detém o conhecimento técnico-científico. Esses formatos diferem na percepção da estrutura moral das crianças e seu impacto na tomada de decisão, que deve ser individualizada (36). O respeito à autonomia do menor é relevante no contexto das decisões em saúde (40,41), e, por isso, a capacidade de consentir deve ser analisada e respeitada de acordo com a capacidade de abstração, compreensão e tomada de decisões relacionadas a aspectos gerais da vida da criança/adolescente (35,40,41).

A comunicação eficiente favorece o consentimento e a tomada de decisão consciente e voluntária do paciente ou de seu responsável legal (42). Tendo em vista que cada paciente reage de forma diferente à mesma doença e ao mesmo tratamento, o conhecimento da individualidade de cada um irá ajudar na tomada de decisão. A má escolha ou má percepção do modelo a ser utilizado pode ser

resultado de protocolos que não avaliam o indivíduo como tal (43) ou de má comunicação que, além de não esclarecer, pode gerar sensações traumáticas que influenciam o consentimento e a liberdade de escolha, essenciais nas decisões autônomas.

A comunicação do diagnóstico de enfermidades raras e neurodegenerativas é um tema pouco discutido. Apesar de o treinamento de técnicas e a transmissão de más notícias serem parte da grade curricular de algumas faculdades de medicina (44,45), a temática, em geral, não abrange doenças neuromusculares, e a comunicação não tem atendido as expectativas de pacientes e familiares nas últimas três décadas (32,46,47,48,49,50). Neurologistas referem necessidade de treinamento para essa função a fim de melhorar a satisfação do processo de comunicação e reduzir o estresse decorrente da inabilidade técnica na comunicação de más notícias (34,36,51,52).

Doenças neuromusculares

As doenças neuromusculares compreendem síndromes genéticas distintas que afetam o sistema nervoso periférico. Há uma vasta heterogeneidade fenotípica e genotípica cuja fraqueza muscular progressiva leva à limitação funcional, comprometendo a deambulação, a capacidade de sentar, a habilidade manual, a fala, a deglutição e a respiração (53,54,55). As doenças neuromusculares, representadas pelas doenças de padrão monogênico, são divididas didaticamente em 14 grupos (distrofias musculares, distrofias musculares congênitas, miopatias congênitas, miopatias distais, outras miopatias, síndromes miotônicas, doenças musculares do canal iônico, hipertermia maligna, miopatias metabólicas, cardiomiopatias não arritmogênicas hereditárias, síndrome miastênica congênita, atrofia muscular espinhal, doenças do neurônio motor, neuropatia hereditária sensitivomotora e outras desordens neuromusculares) (55).

Com a finalidade de estudar uma enfermidade genética, neuromuscular e neurodegenerativa com início na infância e na adolescência, foi escolhida, como protótipo nesta pesquisa, a atrofia muscular espinhal (AME), que, apesar de rara, com o surgimento recente de drogas modificadoras dessa doença, tem tido o diagnóstico genético facilitado nos centros de referência, sendo possível a coleta de amostra representativa para uma pesquisa científica.

Atrofia muscular espinhal

A AME é uma enfermidade genética autossômica recessiva, que se manifesta por meio de fraqueza muscular e atrofia simétrica e progressiva decorrente da neurodegeneração dos neurônios motores inferiores das regiões apendicular e axial, acometendo musculatura intercostal e bulbar nos casos moderados a severos (56). Os primeiros relatos foram descritos por Guido Werdnig (1844–1919) em 1891, seguido de Johan Hoffman (1857–1919) entre 1893 e 1900, ambos com descrições de um fenótipo intermediário da doença, em que o paciente é capaz de sentar, mas não adquire a capacidade de deambular. Esse fenótipo foi ilustrado por Thomson e Bruce no Hospital de Edinburgh em 1893 (56,57).

O subtipo denominado Werdnig-Hoffman está relacionado à forma infantil grave, geralmente fatal no primeiro ano de vida. Se não for tratada, o paciente raramente sobrevive após seus primeiros dois anos. Essa apresentação mais severa foi descrita por Sylvestre em 1899 e Beever em 1903. A forma leve e ambulante só foi descrita em 1955 por Wohlfart, Fez e Eliasson, seguida da descrição de 1956 por Kugelberg e Welander. Todos os fenótipos apresentavam, em comum, sinais clínicos consistentes com acometimento do neurônio motor inferior (56,57).

Em 1995, o laboratório Melki detectou falha na produção da proteína SMN, ocasionando disfunção e morte de neurônio motor inferior (56). O gene SMN é localizado no cromossomo 5q13 e dividido em SMN1, forma telomérica; e SMN2, forma centromérica. O SMN1 é considerado o gene de sobrevivência do motoneurônio e produz a proteína SMN em sua forma ativa e funcional. Durante a transcrição do RNA mensageiro do SMN2, há perda do éxon 7, produzindo a proteína SMN truncada, instável, de rápida degradação e consequentemente menos funcional. Apenas 7-10% do SMN2 contém o éxon 7 e produz a SMN estável (56).

A SMN não tem sua função completamente definida, porém as hipóteses vigentes são que ela participa da montagem das ribonucleoproteínas (RNP) importantes no *splicing* do pré-RNAm, além da formação de outros complexos de RNP. Outra hipótese descrita é a participação da SMN no transporte do RNAm em neurônios motores (58). Dessa forma a redução ou ausência da SMN funcional pode afetar o processo sináptico de neurônios específicos, porém não se sabe ao certo quais defeitos na biogênese do RNP causam a AME (59). Para que a doença ocorra, deverá haver disfunção nos dois alelos do SMN1, visto que a AME é uma enfermidade autossômica recessiva.

A SMN é responsável pela integridade do neurônio motor, e, na sua ausência ou disfunção, a degeneração das células do corno anterior da medula culmina em redução predominante da força proximal de membros inferiores em relação aos membros superiores (60). Musculatura espinhal e intercostal são acometidas em maior intensidade nas formas graves, poupando diafragma, além de disfunção bulbar com dificuldade de deglutição, fala e respiração. Ao exame físico se observam hipotonia, hipotrofia, fraqueza, fasciculações e hipo ou arreflexia. Dessa forma, a doença tem acometimento exclusivamente motor, mantendo a integridade cognitiva, as funções sensoriais e as sensitivas (60).

Existem cinco formas clínicas de AME que estão relacionadas à idade de início da enfermidade (Tabela 1). A tipo 0, que se inicia ainda dentro do útero; a tipo 1, que se inicia até os primeiros 6 (seis) meses de vida; a tipo 2, que se inicia entre 6 e 18 meses de vida; a tipo 3, que se inicia após os 18 meses de vida; e a tipo 4, que se inicia de forma tardia, após os 21 anos. Cada subtipo determina um prognóstico distinto, sendo mais grave quanto mais precoce o início da sintomatologia (61). A redução da quantidade de cópias do SMN2 tem correlação com a gravidade do subtipo da AME, conforme demonstrado na tabela 2 (61,62). A expectativa de vida tem mudado muito após intervenções relacionadas à ventilação e à nutrição, além da introdução de medicações específicas desde 2017, com impacto na história clínica desses pacientes e divergência em prevalências e incidências nos estudos ao longo dos anos (61).

A incidência da AME é de 1: 10.000 nascidos vivos, e a prevalência no mundo é de cerca de 1-2 para cada 100.000 (61). Verhaart et al. (2017) destacam que todos os estudos de prevalência avaliaram uma região pequena; outros, uma amostra restrita à faixa etária infantil; outros, regiões com alta taxa de casamentos consanguíneos; outros, regiões com excelente acesso ao serviço de saúde pela população, o que pode hiperestimar a prevalência real (61). A incidência da AME varia de acordo com o subtipo, com cerca de 60% para a tipo 1 e 40 % para os tipos 2 e 3, segundo Verhaart et al.(2017), que não incluíram os tipos 0 e 4 nos cálculos.

A estimativa é de que uma em cada 40-50 pessoas tenha um alelo SMN1 alterado. Não há estudos epidemiológicos relacionados às doenças neuromusculares na América do Sul (56,61,63). Apesar de não haver estudos epidemiológicos no Brasil relacionados à AME, acredita-se que a frequência do portador seja de 1 para cada 37 pessoas. Dessa forma, a AME é considerada uma doença rara. Segundo a Organização Mundial da Saúde, uma doença é rara quando ocorre em menos de 65 para cada 100.000

pessoas. Há cerca de 7.000 doenças raras, sendo 80% delas de origem genética, afetando, portanto, 8% da população mundial e acometendo cerca de 11 a 15 milhões de pessoas no Brasil (64,65).

Tabela 1: Classificação da Atrofia Muscular Espinhal. *OMIM Online Mendelian Inheritance in Man. (Adaptada de Verhaart IEC et al, 2017 e Prior et al, 2020)

Tipo	OMIM* número	Idade de início	Desenvolvimento	Expectativa de Vida	Número de cópias SMN2
0	-	Pré-natal	Suporte respiratório	Poucas semanas a < 6 meses	1
1	253300	0-6 meses	Senta com suporte	< 2 anos	2
2	253550	6-18 meses	Senta independente	70% sobrevivem até os 25 anos	3-4
3	253400	>18 meses	Fica de pé e anda	Normal	3-4
4	271150	> 21 anos	Anda durante a idade adulta	Normal	4-8

Tabela 2: Correlação entre o número de cópias de SMN2 e os subtipos de AME. (Adaptado de Prior et al, 2020 e Calucho et al, 2018)

Nº cópias SMN2	AME I	AME II	AME III/IV
1	96%	4%	0%
2	79%	16%	5%
3	15%	54%	31%
>=4	1%	11%	88%

Em dezembro de 2016, foi aprovada pelo FDA (Food and Drug Administration) (66) o nusinersena, vendido comercialmente como Spinraza®, um oligonucleotídeo antisense de uso intratecal, primeira droga capaz de modificar o curso da AME em todos os subtipos. Em maio de 2019, o FDA aprovou o onasemnogene abeparvovec-xioi, Zolgensma® (67), uma terapia gênica indicada para crianças abaixo de 2 anos de idade (68). Em agosto de 2020, o FDA aprovou o risdiplam, Evrysdi® (70), um modificador do *splicing* do pré-RNAm do SMN2, indicado para todos os subtipos de AME (71).

Hipótese

- Há falha na comunicação do diagnóstico de enfermidades neurodegenerativas, apesar do avanço genético, tecnológico e científico da medicina em geral, comprometendo a autonomia dos pacientes.

Objetivo geral

- Compreender os desafios práticos de se respeitar a autonomia dos pacientes e/ou familiares durante a comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares, mais especificamente a AME.

Objetivos específicos

- Analisar, à luz do princípio bioético da autonomia, diferenças na comunicação do diagnóstico da AME entre regiões endogâmicas e não endogâmicas;
- Avaliar os relatos da vivência do diagnóstico da AME sob a ótica dos princípios bioéticos de Beauchamp e Childress;
- Elaborar um guia de comunicação do diagnóstico de enfermidades neuromusculares.

Como forma de conseguir alcançar esses objetivos, apresentam-se as seguintes questões orientadoras:

1. Quais são as barreiras encontradas na comunicação do diagnóstico de uma doença neuromuscular?
2. Quais fatores impactam positivamente o processo de comunicação do diagnóstico de uma doença neuromuscular?
3. A autonomia dos pacientes foi respeitada no momento do diagnóstico da AME?

Materiais e Métodos

Materiais e Métodos

Esta pesquisa foi desenvolvida em três etapas. Foi realizado um estudo transversal, com amostragem por aleatória simples, aprovado pelo comitê de ética e pesquisa do HULW-UFPB, parecer número 4.213.699. Em dezembro de 2021, foi solicitada prorrogação com parecer de aprovação de número 51176679. Os dados foram divididos em uma análise quantitativa a partir de respostas objetivas resultantes de um questionário estruturado e uma análise qualitativa decorrente de entrevista semiestruturada. O início da coleta dos dados só ocorreu após esclarecimento da metodologia e dos objetivos da pesquisa, cuja participação de cada voluntário foi livremente consentida por meio da assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). Adicionalmente foi realizada uma revisão sistemática de texto com foco na comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares.

As etapas estão descritas a seguir:

Pesquisa Quantitativa

Entre setembro de 2020 e maio de 2021, foi enviado um questionário no *Google forms* para pessoas com diagnóstico de AME ou seus familiares residentes em todo o território brasileiro, a ser preenchido após assinatura do TCLE. Apenas voluntários maiores de 18 anos de idade, sem história de comprometimento cognitivo puderam participar do estudo.

A pesquisa foi coletada durante a pandemia da Covid-19, e por esse motivo não houve coleta presencial dos dados. Os contatos foram obtidos via associação de pacientes com doenças raras: A DOENMUS - Associação de doenças neuromusculares da Paraíba, DONEM - Associação de familiares e amigos dos portadores de doenças neuromusculares e a AAME - Associação amigos da atrofia muscular espinhal.

O questionário (apêndice A) foi confeccionado após leitura e interpretação de estudos encontrados na literatura acerca do tema, com questões quantitativas de múltipla escolha (30,31,39,40,41,45,65), além da Escala do Impacto do Evento – Revisada (IES-R), (anexo 3), validada para a língua portuguesa em pacientes e familiares que participaram do momento do diagnóstico, para avaliar sinais de transtorno de estresse pós-traumático (TEPT) (72).

Os dados foram categorizados e tabulados em planilha digital para posterior análise estatística descritiva e inferencial. Foi utilizado o *software* R, versão 4.1.1, e considerada significância de 5%. A análise descritiva foi representada por medidas de frequência absoluta e relativa, além de medidas de

tendências centrais, como média e desvio padrão. Para análise inferencial, inicialmente foi realizado o teste de Kolmogorov-Smirnov para comprovar a normalidade dos dados. Posteriormente foram realizados o teste Exato de Fisher e o teste de correlação de Pearson (73).

Pesquisa qualitativa

A segunda etapa resultou em uma entrevista semiestruturada, por telechamada, com duração média de 15 minutos, realizada pela primeira autora. Os demais autores participaram da análise e da interpretação dos dados, a fim de reduzir o viés relacionado ao examinador, mantendo a confiabilidade, triangulação e credibilidade (74).

Foram realizados os seguintes questionamentos: “Como você recebeu o diagnóstico da AME?”, “O que foi negativo?”, “O que foi positivo?”, “Como gostaria de ter recebido o diagnóstico da AME?”, “Que conselho você mandaria aos profissionais de saúde que participaram de sua trajetória ao longo do diagnóstico da AME?” e, por fim, “Se houver algo acerca do momento do diagnóstico da AME que deseje me contar, estou aberta para ouvi-lo(a)”.

A análise qualitativa foi realizada por meio da condensação sistemática do texto. Todas as respostas foram gravadas em áudio, transcritas literalmente, em um total de 106 páginas, descontextualizadas, divididas em unidades de significado, analisadas, interpretadas com recontextualização das frases, condensação de respostas repetidas e, em seguida, organizadas em quatro eixos temáticos (75), que desvelam a forma como os entrevistados foram informados sobre o diagnóstico da AME, sendo eles: esclarecimento do diagnóstico, comunicação do prognóstico, memória afetiva relacionada ao processo do diagnóstico e conselho aos médicos que comunicaram o diagnóstico.

Revisão sistemática

Foi realizada uma revisão sistemática por meio da busca de artigos nos portais Pubmed, Bireme e Scopus até maio de 2022. Os descritores utilizados no Pubmed foram ((Muscular Disorders) OR (Neuromuscular Disease)) AND ((Bad news communication) OR (Truth Disclosure) OR (Breaking bad news)); na Bireme e Scopus, foram (“Muscular Diseases” OR “Neuromuscular Diseases”) AND (“Truth Disclosure” OR “Bad news communication” OR “Breaking bad News”). Não houve restrição quanto ao ano de publicação e os filtros utilizados foram estudos em humanos e língua inglesa. O fluxograma de seleção dos artigos seguiu as recomendações PRISMA e está indicado no artigo 4 (76), assim como a tabela com os critérios de inclusão e exclusão (Tabela 1 do artigo 4).

Inicialmente foi realizada uma pré-seleção dos artigos pela primeira autora, seguida de uma seleção final após análise e discussão com os demais autores, considerando a interdisciplinaridade inerente ao tema. Após as etapas de seleção inicial e aprovação final, iniciou-se a análise dos artigos, revisados de forma independente, evitando qualquer ambiguidade. Não foram excluídos artigos com base na qualidade da pesquisa apresentada devido ao pequeno número de estudos selecionados e por não haver superioridade ou necessidade de exclusão das experiências descritas.

Os artigos foram criteriosamente analisados e interpretados individualmente por meio das seguintes perguntas: Quais fatores impactaram positivamente a comunicação do diagnóstico de uma doença neuromuscular? e Quais barreiras de comunicação foram descritas durante a comunicação desse diagnóstico? Em seguida, os resultados foram sintetizados, relacionados entre si e agrupados, por meio da síntese textual narrativa, sob a forma de um guia de comunicação (Artigo 4) (77).

Riscos e benefícios

Os riscos relacionados ao estudo devem-se ao possível impacto das perguntas e recordações do ponto de vista emocional, psíquico, moral, intelectual, social ou cultural. Possíveis danos relacionados ao preenchimento dos questionários foram sanados pelo contato direto com os pesquisadores durante a entrevista e por meio dos *emails* informados no termo de consentimento livre e esclarecido.

Os benefícios se relacionam à disponibilidade da pesquisadora principal de conversar e trocar experiências sobre um possível momento difícil no passado e o benefício coletivo na elaboração de um guia para que a notícia do diagnóstico para as próximas famílias seja eticamente mais adequada.

Desfecho esperado

Foi esperada falha na comunicação do diagnóstico da AME, devido à ausência de treinamento médico para essa habilidade técnica e por ser uma temática pouco discutida na literatura especializada em neurologia.

Cronograma de execução inicialmente aprovado pelo CEP com parecer número 4.213.699:

Identificação da etapa	Início	Término
Convite aos voluntários seguido da realização da entrevista	03/08/2020	31/01/2021
Análise dos dados	01/02/2021	30/03/2021
Revisão da literatura e elaboração dos resultados finais para publicação	01/04/2021	30/06/2021

Cronograma de execução inicialmente aprovado pelo CEP com parecer número 51176679:

Identificação da etapa	Início	Término
Convite aos voluntários seguido da realização da entrevista	16/12/2021	31/03/2022
Análise dos dados	01/04/2022	30/06/2022
Revisão da literatura e elaboração dos resultados finais para publicação	01/04/2022	30/06/2022

Resultados

Resultados

Os resultados serão apresentados sob forma de artigos, na língua portuguesa. Os artigos em inglês estão localizados na sessão Anexos.

O primeiro artigo, intitulado “Comunicação do diagnóstico de atrofia muscular espinhal em regiões endogâmicas x não endogâmicas” resulta das respostas quantitativas de 100 voluntários, 57 oriundos de regiões não endogâmicas (Norte, Centro-Oeste, Sul e Sudeste) e 43 de região endogâmica (Nordeste) no Brasil. A temática que envolve esses primeiros resultados se relaciona às diferenças de comunicação entre essas regiões sob a ótica de pacientes e familiares. A análise tem como base o princípio da autonomia, além de investigar a presença de TEPT nos envolvidos.

O segundo artigo, intitulado “Comunicação do diagnóstico de atrofia muscular espinhal a crianças e o princípio da autonomia”, resulta das respostas quantitativas de 50 familiares de pacientes com AME de todas as regiões do Brasil. Esse estudo analisa a comunicação desse diagnóstico ao trinômio médico-criança-familiar e correlaciona com a presença de traumas psicológicos no momento da transmissão e com a presença de TEPT posteriormente.

O terceiro artigo, intitulado “Comunicação do diagnóstico de atrofia muscular espinhal na visão de pacientes e familiares, uma análise qualitativa”, resulta da entrevista semiestruturada de caráter qualitativo realizada em 57 voluntários, procedentes de todas as regiões do Brasil, sendo 29 pacientes e 28 familiares de pacientes com AME. Os relatos foram divididos em quatro eixos temáticos. São eles: esclarecimento do diagnóstico, comunicação do prognóstico, memória afetiva relacionada ao processo do diagnóstico e conselho aos médicos que comunicaram o diagnóstico. Em seguida, foram subdivididos em fatores positivos e negativos para análise final.

O último artigo, intitulado “EMPATIA: Um guia de comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares”, resultou da revisão sistemática relacionada à comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares. Foram analisados 16 artigos, que descrevem experiências provenientes dos Estados Unidos da América, do Canadá, da Europa, da Austrália e do Brasil, não havendo sido encontradas amostras da América Central, África, Continente Asiático e outros países da América do Sul. Os resultados foram analisados e embasados em protocolos internacionalmente aceitos, tais como: SPIKES, the Six-Step Protocol for Delivering Bad News (78), National Institute for Health and Care Excellence (NICE), para avaliação e condução de doença do neurônio motor (79), um consenso emitido por seis sociedades científicas italianas e quatro associações de pais sobre a comunicação do diagnóstico de doença genética e síndromes de malformação (80), e o EFNS guidelines on the Clinical

Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force (81). Em seguida foi elaborado um Guia de comunicação do diagnóstico para doenças neuromusculares: o EMPATIA (Empatia, Mensagem, Prognóstico, Acolhimento, Tempo, Individualização e Autonomia).

Artigo 1

Comunicação do diagnóstico de atrofia muscular espinhal em regiões endogâmicas x não endogâmicas

Resumo

Introdução: A alta prevalência de endogamia no nordeste brasileiro é decorrente de fatores históricos e culturais, com famílias numerosas residentes em cidades distantes do litoral, com baixo nível sócio econômico e de infraestrutura. Esta prática reprodutiva resulta em baixa variabilidade genética com aumento da prevalência de doenças autossômicas recessivas raras e neurodegenerativas, como a atrofia muscular espinhal (AME). **Objetivo:** Compreender o impacto da comunicação do diagnóstico da AME na saúde mental de pacientes e familiares e as diferenças entre o nordeste (região endogâmica) e as demais regiões do Brasil (regiões não endogâmicas). **Métodos:** Estudo transversal obtido por meio de questionário estruturado sobre o momento do diagnóstico da AME, contendo a Escala de impacto de evento- revisada. **Resultados e discussão:** A amostra foi composta por 100 voluntários de todas as regiões do Brasil, sendo 47 pessoas com diagnóstico de AME e 53 familiares presentes no momento deste diagnóstico. Houve predomínio do sexo feminino (83%) e homogeneidade entre os grupos para as variáveis sexo, idade, cor, escolaridade, religião e subtipo da AME (1,2,3 e 4). A região nordeste, 43% da amostra, apesar de menos favorecida economicamente, apresentou maior satisfação com o atendimento médico e maior inclusão nos serviços de saúde, com menos traumas psicológicos auto relatados e menos sinais de transtorno de estresse pós-traumático (TEPT) relacionados ao momento do diagnóstico da AME. As regiões não endogâmicas, por sua vez, relataram a presença de fortes ondas de emoção, problemas de sono, sentimentos de irritabilidade, bravura e presença de pensamentos ruins relacionados à comunicação do diagnóstico da AME. **Conclusão:** O sentimento de inclusão nos serviços de saúde e a satisfação com o atendimento médico na região endogâmica apresentaram impacto positivo na saúde mental dos envolvidos, com redução de traumas psicológicos e de sinais de TEPT relacionado a comunicação do diagnóstico da AME.

Palavras-chave: Endogamia. Autonomia. Comunicação do diagnóstico. Atrofia muscular espinhal.

Introdução

A endogamia foi descrita no Brasil por Freire-Maia (1952/1957) ao analisar os registros de casamento católicos, 93% da religião do país naquele período. A elevada frequência de casamentos consanguíneos no século XIX, que persistiu no século XX, justificava-se pela baixa densidade populacional, escassez dos meios de comunicação, isolamento das pequenas cidades e vilarejos, famílias numerosas com pelo menos três filhos nas grandes cidades e quatro a cinco filhos nas áreas rurais¹. Fatores históricos e culturais decorrentes da influência dos judeus convertidos forçadamente ao catolicismo durante a inquisição, os cristãos-novos, que migraram para o interior nordestino, podem ter influenciado a manutenção das práticas matrimoniais de casamentos entre aparentados, observadas ainda na atualidade^{2,3,4}. Weller e cols. (2012) constataram que, no Nordeste, cidades mais afastadas do litoral, com menores índices socioeconômicos e de infraestrutura, apresentam maior frequência de casamentos consanguíneos (6-41%), e, conseqüentemente, maior prevalência de filhos com uma ou mais deficiência física, sensorial e/ou mental em comparação com famílias sem parentesco compartilhado³.

A alta prevalência de enfermidades genéticas raras de etiologia neuromuscular tem sido descrita em cidades do nordeste brasileiro, tais como SPOAN em Serrinha dos Pintos- RN⁵, distrofia muscular de cinturas R2 por deficiência de disferlina em São Mamede-PB⁶, doença de Gaucher em Tabuleiro do Norte-CE, Mucopolissacaridose (MPS) tipos VI e VII em Monte Santo-BA, MPS tipo VII em Tucano e Araci-BA, em Esperantina-PI e em São José de Caiana- PB, entre outras⁷. As elevadas taxas de pessoas com deficiência em populações endogâmicas estão relacionadas com a baixa variabilidade genética e conseqüentemente com o aumento de doenças autossômicas recessivas, resultando em progênes homozigotas para variantes patogênicas raras em outras regiões⁵.

Segundo o Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística, em 2010, as deficiências física, sensorial e/ou mental atingiram 23,9% da população brasileira, com maior prevalência na região Nordeste (26,6%)⁸. Santos e cols. constataram que o fator genético foi responsável por 60% das deficiências nesta região, enquanto 30% tiveram etiologia secundária a fatores adquiridos, como complicações gestacionais e póstparto⁹.

Diante do exposto, objetiva-se compreender o impacto da transmissão do diagnóstico de enfermidades genéticas e neurodegenerativas na saúde mental de pacientes e familiares, afim de aprimorar as habilidades de comunicação. Dessa forma, a atrofia muscular espinhal (AME), por ser uma enfermidade rara, genética, com progressiva perda funcional de habilidades motoras, cursando com limitações e incapacidades, preservando a cognição e iniciando predominantemente na infância,

foi selecionada como protótipo na análise de pacientes ou familiares que vivenciaram o momento da comunicação deste diagnóstico na região Nordeste (região endogâmica) e nas demais regiões do Brasil (não endogâmicas). Esta pesquisa justifica-se pela lacuna na literatura relacionada a comunicação de má notícias em neurologia, impactando negativamente a tomada de decisões de pacientes, familiares e dos médicos responsáveis pelo anúncio do diagnóstico ¹⁰.

Metodologia

Esta pesquisa foi aprovada pelo comitê de ética e pesquisa do HULW-UFPB sob parecer número 5.176.679 entre setembro de 2020 e março de 2022. A amostra coletada em todo o Brasil foi composta por pessoas com diagnóstico de AME ou familiares de pessoas com essa doença que acompanharam o momento da comunicação deste diagnóstico. Os contatos foram obtidos por meio de associações regionais e nacionais de pacientes com doenças raras. Após convite por contato telefônico e consentimento livre e esclarecido, os voluntários responderam a um questionário estruturado via formulários do *Google*. Apenas voluntários a partir de 18 anos de idade e sem histórico de comprometimento cognitivo participaram da pesquisa.

O estudo é transversal e utiliza amostragem aleatória simples. O instrumento de coleta de dados foi elaborado após revisão da literatura relacionada ao tema ¹¹⁻¹⁷ e contém questões quantitativas, de múltipla escolha, relacionadas ao momento da comunicação do diagnóstico da AME, além da Escala de Impacto do Evento – Revisada (IES-R) para avaliar a presença de transtorno de estresse pós-traumático (TEPT) relacionado a comunicação deste diagnóstico ¹⁸.

Os dados foram categorizados e tabulados em planilha digital para posterior análise estatística descritiva e inferencial. Foi utilizado o *software* R, versão 4.1.1, e considerada significância de 5%. A análise descritiva foi representada por medidas de frequência absoluta e relativa, além de medidas de tendências centrais, como média e desvio padrão. Para análise inferencial, inicialmente foi realizado o teste de Kolmogorov-Smirnov para comprovar a normalidade dos dados. Posteriormente foram realizados o teste Exato de Fisher e o teste de correlação de Pearson ¹⁹.

Resultados

A amostra foi dividida em região endogâmica (grupo 1), contendo respostas provenientes da região Nordeste e da região não endogâmica (grupo 2), contendo respostas das demais regiões do país

(Figura 1). Não houve predominância de pacientes proveniente de serviços médicos específicos entre as regiões, visto que a amostra foi coletada a partir de associações não governamentais de pacientes e familiares.

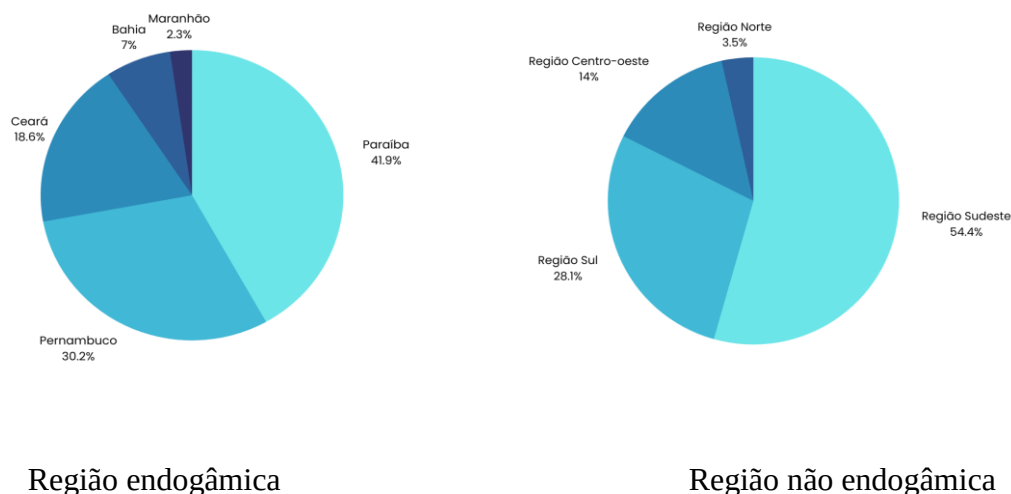


Figura 1: Representação percentual dos estados da região nordeste ou região endogâmica e representação percentual das regiões brasileiras não endogâmicas

Dentre os 100 voluntários que participaram da pesquisa, 53 foram familiares e 47 foram pessoas com diagnóstico de AME. 83% foi composto pelo sexo feminino, com idade de 36,65 ($\pm 10,19$) anos. Os grupos foram homogêneos para as variáveis sexo, idade, cor, escolaridade, religião e subtipo AME (1,2,3 e 4), com maior renda familiar no grupo 2 e maior frequência de histórico de enfermidade(s) genética(s) familiar no grupo 1 (Tabela 1). Foram considerados, na avaliação estatística, apenas as respostas sim ou não relacionadas a presença de doença genética na família, não sendo calculadas as respostas em branco. Dentre os subtipos do diagnóstico da AME da amostra, 11% foram do tipo 1, 41% do tipo 2, 46% tipo 3 e 2% tipo 4. Todas as respostas relacionadas aos pacientes com AME tipo 1, o subtipo mais grave, foram preenchidas por familiares.

Os voluntários afirmaram que foram avaliados por um número variável de médicos, em ambiente adequado, marcaram consultas de retorno, compreenderam o diagnóstico e receberam as informações com quantidade e qualidade proporcionais entre os grupos (Tabela 2). Acima de 90% dos pacientes de ambos os grupos receberam o diagnóstico na presença de um acompanhante. Houve uma tendência, sem significância estatística, de maior aconselhamento genético em regiões endogâmicas, porém este resultado tem o viés decorrente da alta prevalência de consanguinidade na região. Os voluntários do grupo 1

afirmaram sentir-se mais satisfeitos com o atendimento médico recebido, sentiram-se incluídos nos serviços de saúde e relataram menos traumas psicológicos relacionados ao momento do diagnóstico da AME (Tabela 2).

Sinais de TEPT esteve presente em 50% dos voluntários de ambos os grupos com sinais de alto risco mais evidentes no grupo 2, enquanto a ausência de risco foi maior no grupo 1, porém sem significância estatística (Tabela 3). Alguns sinais relacionados ao TEPT apresentaram significância estatística, sendo mais evidentes no grupo 2, como: presença de fortes ondas de emoção ($p=0,026$), problemas de sono ($p=0,017$), sensação de irritabilidade e bravura ($p=0,029$) e presença de pensamentos ruins ($p=0,010$).

Tabela 1: Renda familiar e história genética familiar dos voluntários nas regiões endogâmicas (Grupo 1) e não endogâmicas (Grupo 2).

<i>VARIÁVEIS</i>	<i>Grupo 1</i>		<i>Grupo 2</i>		<i>valor p</i>
	N	%	N	%	
<i>Renda familiar</i>					
<i>< 3 salários mínimos</i>	33	57,9%	24	42,1%	0,002*
<i>entre 3-5 salários mínimos</i>	6	26,1%	17	73,9%	
<i>>= 6 salários mínimos</i>	3	15,8%	16	84,2%	
<i>História genética familiar</i>					
<i>Não</i>	14	34,1%	27	65,9%	0,026*
<i>Sim</i>	10	55,6%	8	44,4%	

Teste qui-quadrado de Pearson; significância $p<0,05^*$

Tabela 2: Características relacionadas ao momento do diagnóstico de atrofia muscular espinal em regiões endogâmicas (Grupo 1) e não endogâmicas (Grupo 2).

VARIÁVEIS	Grupo 1		Grupo 2		valor p
	N	%	N	%	
Número de médicos atendidos até o diagnóstico					
1-2	20	58,8%	14	41,2%	0,160
3-4	12	37,5%	20	62,5%	
5-6	5	35,7%	9	64,3%	
>=7	6	30,0%	14	70,0%	
Você se sentiu incluído nos serviços que procurou em relação ao ambiente e à equipe de saúde?					

Não	7	36,8%	12	63,2%	0,044*
Parcialmente	12	31,6%	26	68,4%	
Sim	24	55,8%	19	44,2%	
Grau de satisfação com os cuidados médicos que antecederam o diagnóstico definitivo					
Insatisfeito	9	40,9%	13	59,1%	0,018*
Parcialmente satisfeito	2	12,5%	14	87,5%	
Satisfeito	32	51,6%	30	48,4%	
Adequação do ambiente de diagnóstico					
Não	1	25,0%	3	75,0%	0,412
Parcialmente	5	31,3%	11	68,8%	
Sim	37	46,3%	43	53,8%	
Entendi o diagnóstico					
Não	3	42,9%	4	57,1%	0,966
Parcialmente	11	42,3%	15	57,7%	
Sim	29	43,3%	38	56,7%	
Visita de acompanhamento agendada					
Não	6	25,0%	18	75,0%	0,111
Não se lembra	4	57,1%	3	42,9%	
Sim	33	47,8%	36	52,2%	
Classificação da quantidade e qualidade das informações sobre AME fornecidas pelo profissional de saúde no momento do diagnóstico					
Insatisfeito	7	28,0%	18	72,0%	0,157
Parcialmente satisfeito	8	44,4%	10	55,6%	
Satisfeito	28	41,1%	29	50,9%	
Paciente recebeu aconselhamento genético					
Não	18	40,0%	36	60,0%	0,063
Não se lembra	1	50%	1	50%	
Sim	24	55,8%	19	44%	
Trauma psicológico deixado pelo processo diagnóstico na vida do paciente e/ou familiar					
Não	21	60%	14	40%	0,025*
Sim	13	29,5%	31	70,5%	
Talvez	9	42,9%	12	57,1%	

Teste qui-quadrado de Pearson; significância $p < 0,05^*$

Tabela 3: Estresse pós-traumático após o diagnóstico de AME em regiões endogâmicas e não endogâmicas.

	Grupo 1		Grupo 2		valor p
VARIÁVEIS	N	%	N	%	
Estresse pós-traumático					
Ausência	29	50,9%	28	49,1%	0,168
Baixo risco	3	20,0%	12	80,0%	
Diagnóstico provável	2	50,0%	2	50,0%	
PTSD	9	37,5%	15	62,5%	

Teste qui-quadrado de Pearson; significância $p < 0,05^*$

Discussão

De acordo com a literatura, há maior prevalência de casamentos consanguíneos na região Nordeste ¹⁻⁹, condizente com o percentual de história familiar de doença genética neste estudo, confirmando que as taxas de endogamia permanecem elevadas em comparação com outras regiões do Brasil ($p=0,026$). Esse achado dá relevância à divisão dos grupos em grupo 1, ou região endogâmica, que compreende a região Nordeste; e grupo 2, ou região não endogâmica, que compreende as regiões Sul, Sudeste, Centro-Oeste e Norte. O grupo 1 apresenta menores taxas de desenvolvimento humano e menor índice sócio econômico per capita em relação ao grupo 2 ⁸, compatível com o percentual de pacientes que recebem menos de três salários mínimos no grupo 1 e mais de seis salários mínimos no grupo 2 ($p=0,002$).

O menor índice sócio econômico da região nordeste não apresentou impacto negativo no grau de satisfação entre os voluntários desta região, que relataram além de maior satisfação com os cuidados médicos ($p=0,018$), um maior sentimento de inclusão nos serviços de saúde que buscaram atendimento ($p=0,044$). Esta região apresentou ainda menos relatos de trauma psicológico relacionado à como o diagnóstico da AME foi revelado ($p=0,025$). Estes achados são relevantes e chamam a atenção para o impacto positivo da relação médico paciente empática e do acolhimento pelos serviços de saúde diante da descoberta do diagnóstico de uma enfermidade progressiva e incapacitante como a AME. O guia EMPATIA, descreve a importância da atenção e do cuidado individualizado durante o esclarecimento do diagnóstico e do prognóstico das doenças neuromusculares ¹⁰.

Apesar da lacuna na literatura relacionada a comunicação de doenças neuromusculares, descrições de falhas na divulgação do diagnóstico de enfermidades neurodegenerativas se relacionam a da falta de treinamento técnico em neurologistas e médicos residentes gerando estresse moderado e sentimento de angústia entre os responsáveis por esta transmissão ¹⁰. Pais de crianças com doenças

neuromusculares que foram os responsáveis por revelar o diagnóstico a seus filhos sem apoio do médico assistente, apresentaram aumento dos sinais de TEPT, demonstrando falha na comunicação entre o trinômio médico, criança e seu responsável legal ²⁰.

O atual estudo demonstrou que 50% da amostra apresentou algum sinal de TEPT relacionado ao momento da comunicação do diagnóstico da AME, independente da procedência regional. No entanto, houve uma tendência a TEPT na região não endogâmica, porém sem significância estatística. Esta região apresentou presença de fortes ondas de emoção, problemas de sono, sentimentos de irritabilidade e bravura e presença de maus pensamentos relacionados à comunicação do diagnóstico de AME. A suscetibilidade individual e o impacto decorrente de fatores externos, nesse caso, a comunicação do diagnóstico da AME pode desencadear TEPT crônico com sinais variados, até mesmo sofrimento silencioso ²¹.

Barreiras de comunicação do diagnóstico de enfermidades neurodegenerativas são descritas pela ausência de acompanhante e de agendamento de retorno, por informações limitadas ou ininteligíveis, além de ambiente sem privacidade ²². No atual estudo, mais de 90% dos pacientes receberam o diagnóstico na presença de um acompanhante, 80% em ambiente adequado, 69% com consulta de retorno agendada, e 67% afirmaram ter entendido o diagnóstico. Esses dados confirmam a melhora da comunicação diagnóstica, como demonstrado por Anestis et al. (2020), apesar da insatisfação com o apoio emocional, a duração da consulta médica e a natureza e a qualidade das informações prestadas²³, representadas por apenas 33% (19) que se sentiram inseridas nos serviços de saúde e 75,4% (43) que relaram presença ou possibilidade de traumas psicológicos relacionados ao momento da comunicação do diagnóstico da AME no grupo 2.

A interação do médico, que tem conhecimento dos riscos e benefícios das tomadas de decisões, aliada à experiência clínica, com o paciente com AME que vivencia a perda progressiva de sua função motora, com medos, incertezas, pensamentos e interpretações individualizadas da realidade de sua cultura, escolaridade e situação financeira, afeta diferentes escolhas relacionadas à saúde ²⁴. Assim, a mesma relação médico-paciente pode assumir três formatos distintos: decisões compartilhadas, decisões informadas e paternalismo. Haverá casos em que o paciente é agente autônomo e participa de todas as decisões (decisões compartilhadas) e outros em que opinará e solicitará ao médico as providências necessárias de acordo com as opiniões oferecidas (decisões informadas) ²⁵. Há médicos que limitam as informações sob a justificativa de poupar o paciente, estabelecendo condutas independentes da vontade e da necessidade individual, comprometendo gravemente a autonomia decisória (paternalismo) ²⁴. No entanto, há pacientes que confiam toda conduta terapêutica ao seu

médico para que este aja de acordo com a ciência e sua experiência, limitando espontaneamente sua própria capacidade de decisão, o que também é uma postura paternalista ²⁶.

É fundamental compreender quem é a pessoa que recebe a má notícia, para que a comunicação seja centrada no interlocutor. Quando se trata de analisar a autonomia, destaca-se o modelo pelo qual as decisões serão tomadas ²⁴. Tendo em vista que cada paciente reage de forma diferente à mesma doença e ao mesmo tratamento, o conhecimento da individualidade de cada um, fazendo-o sentir-se incluído no serviço de saúde e satisfeito com o atendimento médico, irá ajudá-lo na tomada de decisão. A má escolha ou má percepção do modelo a ser utilizado pode ser resultado de protocolos que não avaliam o indivíduo como tal ²⁶ ou de má comunicação que, além de não esclarecer, pode gerar sensações traumáticas e sinais de estresse pós-traumático que influenciam a liberdade de escolha e consentimento, essenciais nas decisões autônomas ^{10,20}.

Diante do exposto, as regiões endogâmicas e não endogâmicas foram semelhantes quanto ao fato de a comunicação do diagnóstico da AME ter sido realizada pelo médico, sendo necessária a participação de vários deles em ambas as regiões, na presença de acompanhante e em ambiente adequado. A maioria dos voluntários compreenderam o diagnóstico e relataram, em sua maioria estarem satisfeitos ou parcialmente satisfeitos com a quantidade e qualidade das informações fornecidas, além de terem consulta de retorno agendada. Embora não tenha havido significância estatística, houve uma tendência de maior frequência de aconselhamento genético na região nordeste, porém a alta prevalência de endogamia, pode ser um fator de viés.

Conclui-se, portanto que o sentimento de inclusão nos serviços de saúde e a satisfação com o atendimento médico, na região endogâmica, apresentou impacto positivo na saúde mental a curto e longo prazo de pacientes e familiares, com redução de traumas psicológicos e de sinais de TEPT relacionado a comunicação do diagnóstico da AME.

A ampliação de estudos relacionados a comunicação do diagnóstico de doenças raras neuromusculares, a fim de compreender que fatores impactam positivamente o processo de comunicação, assim como que barreiras comprometem o grau de satisfação e o sentimento de inclusão nos serviços de saúde, é relevante ao aperfeiçoamento médico de técnicas de comunicação e consequentemente a tomada de decisão bem informada e livre de traumas psicológicos a curto e longo prazo, respeitando a autonomia dos envolvidos.

Limitações do estudo

Dentre as limitações deste estudo, foi avaliada uma única doença neuromuscular, a AME, podendo haver diferenças ao avaliar diferentes enfermidades. Outras regiões endogâmicas devem ser investigadas a fim de confirmar se os dados são replicáveis ou se representam apenas a população estudada.

Reconhecimentos

Agradecemos às associações, DOENMUS, DONEM e AAME, relacionadas à atrofia muscular espinhal, que apoiaram esta pesquisa, bem como a todos os familiares e pacientes diagnosticados com atrofia muscular espinhal que contribuíram com suas experiências no momento da divulgação desse diagnóstico.

Referências

1. Freire-Maia N. Inbreeding in Brazil. *Am J Hum Genet.* 1957; 9(4): 284-98.
2. Feitler, B. Four chapters in the history of crypto-Judaism in Brazil: the case of the northeastern New Christians (17th–21st centuries). *Jew History* 25, 207–227 (2011).
<https://doi.org/10.1007/s10835-010-9131-x>
3. Weller M et al. Consanguineous unions and the burden of disability: A population-based study in communities of Northeastern Brazil. *American Journal of Human Biology* 2012; 24 (6): 835-840.
4. dos Santos SC, Melo US, Lopes SS, Weller M, Kok F. A endogamia explicaria a elevada prevalência de deficiências em populações do Nordeste brasileiro? [Could endogamy explain the higher prevalence of disabilities in the population of the Brazilian Northeast?]. *Cien Saude Colet.*

2013 Apr;18(4):1141-50. Portuguese. doi: 10.1590/s1413-81232013000400027. PMID: 23670391.

5. Graciani Z, Santos S, Macedo-Souza LI, Monteiro CB, Veras MI, Amorim S, Zatz M, Kok F. Motor and functional evaluation of patients with spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy (SPOAN). *Arq Neuropsiquiatr*. 2010 Feb;68(1):3-6. doi: 10.1590/s0004-282x2010000100002. PMID: 20339643.
6. Albuquerque KM de F, Mota IA, Almeida LNA, Golveia ML, Souto PANG, Carvalho AA de S. Disfunções na motricidade orofacial em pacientes com Distrofia Muscular de Cinturas R2 por deficiência de disferlina. *VITTALLE*, ISSN 1413-3563, Rio Grande, Brasil [Internet]. 22º de dezembro de 2020 [citado 19º de agosto de 2022];32(3):128-33. Disponível em: <https://periodicos.furg.br/vittalle/article/view/12086>.
7. Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia do CNPq. Censo Nacional de Isolados (CENISO). Acessado dia 22 de agosto de 2022. www.inagemp.bio.br
8. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Censo Demográfico 2010: [página na Internet]. [acessado 2021 jul 14. Disponível em https://biblioteca.ibge.gov.br/visualizacao/periodicos/94/cd_2010_religiao_deficiencia.pdf.
9. Santos S et al. The causes of physical disability in municipalities of the northeast of Brazil and an estimate of costs of specialized services. *Cien Saude colet*, 2014, 19(2): 559-568.
10. Fernandes IAM, Menezes ROA, Rego G. EMPATIA: A Guide for Communicating the Diagnosis of Neuromuscular Diseases. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 2022; 19(16):9792. <https://doi.org/10.3390/ijerph19169792>
11. Goodwin J, Schoch K, Shashi V, Hooper SR, Morad O, Zalevsky M, et al. A tale worth telling: the impact of the diagnosis experience on disclosure of genetic disorders. *J Intellect Disabil Res*. 2015 May;59(5):474–86.
12. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)*. 1983;286(6366):700–701.
13. Parsons E, Bradley D, Clarke A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch Dis Child*. 1996;74(6):550–553.
14. Goldman A, Metcalfe A, MacLeod R. The Process of Disclosure: Mothers' Experiences of Communicating X-Linked Carrier Risk Information to At-Risk Daughters. *J Genet Couns*. 2018;27(5):1265–74.
15. Järvinen O, Lehesjoki A, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing of children for two Xlinked diseases: a retrospective evaluation of experience and satisfaction of subjects and their mothers. *Genet Test*. 1999; 3:347–55.

16. Järvinen O, Lehesjoki AE, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing for two X-linked diseases: a retrospective study of comprehension of the test results and social and psychological significance of the testing. *Pediatrics*. 2000 Dec; 106:1460–5.
17. Bendixen RM, Houtrow A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J Pediatr Health Care*. 2017 May-Jun;31(3):285-292.
18. Caiuby, Andrea Vannini Santesso et al. Adaptação transcultural da versão brasileira da Escala do Impacto do Evento - Revisada (IES-R). *Cadernos de Saúde Pública* [online]. 2012, v. 28, n. 3 [Acessado 21 Julho 2022], pp. 597-603. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0102311X2012000300019>. Epub 12 Mar 2012. ISSN 1678-4464.
19. Daniel WW. *Biostatistics: A Foundation for Analysis in the Health Sciences*. Ed 9. New York: John Wiley e Sons, 2009.
20. Fernandes IAM, Menezes ROA, Rego G. Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy. *BMC Pediatr*. 2022 Aug 17;22(1):489. doi: 10.1186/s12887022-03552-3. PMID: 35978280; PMCID: PMC9386960.
21. Auxéméry Y. L'état de stress post-traumatique comme conséquence de l'interaction entre une susceptibilité génétique individuelle, un évènement traumatogène et un contexte social [Posttraumatic stress disorder (PTSD) as a consequence of the interaction between an individual genetic susceptibility, a traumatogenic event and a social context]. *Encephale*. 2012 Oct;38(5):373-80. French. doi: 10.1016/j.encep.2011.12.003. Epub 2012 Jan 24. PMID: 23062450.
22. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)*. 1983;286(6366):700–701.
23. Anestis E, Eccles F, Fletcher I, French M, Simpson J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: A scoping review of doctors' and patients' perspectives. *Patient Educ Couns*. 2020 Sep;103(9):1709-1723.
24. Charles C, Gafni A, Whelan T. Decision-making in the physician-patient encounter: revisiting the shared treatment decision-making model. *Soc Sci Med*. 1999 Sep;49(5):651-61. doi: 10.1016/s02779536(99)00145-8.
25. Lazcano-Ponce E, Angeles-Llerenas A, Rodríguez-Valentín R, Salvador-Carulla L, DomínguezEsponda R, Astudillo-García CI, Madrigal-de León E, Katz G. Communication patterns in the doctorpatient relationship: evaluating determinants associated with low paternalism in Mexico. *BMC Med Ethics*. 2020 Dec 10;21(1):125. doi: 10.1186/s12910-020-00566-3.
26. Hartog, I.D., Willems, D.L., van den Hout, W.B. *et al*. Influence of response shift and disposition on patient-reported outcomes may lead to suboptimal medical decisions: a medical ethics perspective. *BMC Med Ethics* 20, 61 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12910-019-0397-3>.

Artigo 2

A comunicação do diagnóstico da atrofia muscular espinhal às crianças e o princípio da autonomia

Resumo

Introdução: A relação do trinômio médico-criança-responsável legal é essencial ao momento da comunicação de uma enfermidade genética e neurodegenerativa. **Objetivos:** analisar a autonomia desse trinômio durante a transmissão do diagnóstico da atrofia muscular espinhal (AME). **Metodologia:** Familiares de pacientes com AME que vivenciaram o momento desse diagnóstico responderam a um questionário, contendo perguntas objetivas e a Escala do Impacto do Evento – Revisada. **Resultados:** A amostra foi composta por 50 familiares, sendo 94% do sexo feminino. Quarenta e oito por cento relataram trauma psicológico relacionado ao momento do diagnóstico, tendo correlação direta quando a transmissão foi feita por estes. Vinte e dois por cento apresentaram alto risco de estresse pós-traumático relacionado à sensação de despreparo na comunicação ao filho. **Conclusões:** A falha na comunicação do trinômio médico-criança-familiar traz repercussões negativas na autonomia dos envolvidos, com autorrelato de trauma psicológico, além do alto risco para a síndrome do estresse pós-traumático.

Palavras chave: Bioética. Comunicação. Relação médico-paciente. Atrofia muscular espinhal.

Introdução

A relação médico-paciente é documentada por Hipócrates desde os primórdios da medicina e é cercada por características intrinsecamente relacionadas aos princípios da bioética, autonomia, beneficência, não maleficência e justiça; enfatizando o cuidado e o bem-estar do paciente, por meio de um amplo conhecimento de sua história atual e pregressa, evitando comportamentos que lhe tragam malefícios (1). A essência dessa conexão tem importância e impacto até os dias atuais, principalmente quando se trata de doenças progressivas, degenerativas e incapacitantes.

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética autossômica recessiva e neurodegenerativa rara, com idade de início na primeira infância geralmente. Sua fisiopatologia resulta da ausência do gene SMN1, no cromossomo 5, levando à deficiência ou ausência da proteína SMN, responsável pela sobrevivência dos motoneurônios (2). A AME é caracterizada por uma perda progressiva e variável de força, predominantemente apendicular e proximal, limitando a capacidade de andar e de realizar atividades manuais. Além disso, pode haver envolvimento de músculos axiais e bulbares, o que pode levar à incapacidade de falar, de alimentar-se via oral e de respirar, sem comprometer a cognição (2,3). A AME apresenta cinco subtipos clínicos, sendo que o início mais precoce dos sinais clínicos e a função motora máxima adquirida pré-intervenção farmacológica estão associados a maior gravidade (2,3).

A comunicação do diagnóstico de uma doença grave, como a AME, requer uma compreensão do paciente do ponto de vista cultural, contexto social, autonomia na tomada de decisões e habilidades de resiliência (4, 5). Aspectos como disponibilidade, cuidado, compaixão, empatia, capacidade de comunicação e características pessoais, como paciência, gentileza, calma, bom humor e segurança aumentam o vínculo com o paciente e são essenciais para o fortalecimento e a continuidade dessa relação (6). A continuidade interpessoal do cuidado gera uma medicina mais individualizada e pacientes mais satisfeitos (7).

Quando o diagnóstico envolve uma criança, há o surgimento do trinômio médico-criança-responsável (8). Além dos aspectos citados, a confiança e a familiaridade são essenciais para o envolvimento da criança (8). A maturidade cognitiva nem sempre coincide com a cronológica, e, portanto, a capacidade de consentir deve ser apurada de acordo com a possibilidade de abstração e compreensão das informações (9). Segundo a teoria do menor maduro, se demonstrada a capacidade e a maturidade moral da criança ou do adolescente, deve-se respeitar sua autonomia e individualidade (10) e, conseqüentemente, a tomada de decisão em aspectos gerais de sua vida (10). 11).

A literatura sobre modelos de comunicação do diagnóstico de doenças neurodegenerativas para crianças é limitada (12,13,14). A transmissão dessas informações sobre a AME é especialmente desafiadora para os médicos, pois as crianças enfrentam perdas funcionais progressivas, e os pais, além da responsabilidade de transmitir informações sobre o diagnóstico aos filhos, têm seu modelo parental e a relação com a criança e com os outros afetados.

Por isso, objetivou-se analisar, sob a ótica principal da autonomia bioética, a comunicação do diagnóstico de AME às crianças e/ou aos adolescentes a partir da percepção dos cuidadores familiares. A relevância de ampliar o conhecimento sobre esse tema é possibilitar o desenvolvimento de técnicas de comunicação para reduzir o impacto negativo gerado pela má comunicação para os envolvidos.

Métodos

O comitê de ética e pesquisa do HULW-UFPA, Brasil, aprovou esta pesquisa sob o número 5.176.679. O convite para participar da pesquisa e do preenchimento do formulário ocorreu entre setembro de 2020 e janeiro de 2022. Trata-se de um estudo transversal com amostragem aleatória simples. Cuidadores de pacientes com AME, presentes no momento desse diagnóstico, foram convidados, por meio de associações de pacientes de todo o país, a participar. Os contatos dos voluntários foram encaminhados à pesquisadora principal, e, após assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido, iniciou-se a coleta de dados.

A comunicação ocorreu por meio de teleconsulta. Em um primeiro momento, foi elaborada uma entrevista estruturada e encaminhada às famílias/cuidadores incluídos no estudo. A entrevista foi elaborada após revisão da literatura relacionada ao tema (12,13,14,15,16,17,18), além da Event Impact Scale – Revised para avaliar o estresse pós-traumático relacionado ao momento do diagnóstico. A escala de avaliação de impacto do evento – revisada varia de 0 a 88, com 0 a 23 representando nenhum risco, 24 a 32 baixo risco, 33 a 36 um diagnóstico provável e 37-88 alto risco de síndrome de estresse pós-traumático (19). Essa entrevista estruturada está disponível no material suplementar.

Os dados foram categorizados e tabulados em planilha digital para posterior análise estatística descritiva e inferencial. Foi utilizado o *software* R, versão 4.1.1, e considerada significância de 5%. A análise descritiva foi representada por medidas de frequência absoluta e relativa, além de medidas de tendências centrais, como média e desvio padrão. Para análise inferencial, inicialmente foi realizado o teste de Kolmogorov-Smirnov para comprovar a normalidade dos dados. Posteriormente foram realizados o teste Exato de Fisher e o teste de correlação de Pearson (20).

Resultados

A amostra é composta por 50 familiares de pacientes com AME, sendo 94% (47) cuidadores do sexo feminino, 86% (43/50) mães e 8% (4/50) tias ou outros. Entre os homens, 6% (3/50) eram pais. A média de idade foi de 38,60 ($\pm 11,64$) anos, com renda familiar variável, sem predomínio de classes sociais, em todo o território brasileiro (Tabela 1). Quando questionados sobre o tempo entre o início dos sintomas e a conclusão do diagnóstico, 54% dos entrevistados relataram um tempo maior que um ano entre os dois eventos. Entre os subtipos de pacientes, 18% apresentaram SMA tipo 1, 48% SMA tipo 2 e 34% SMA tipo 3.

Tabela 1: Caracterização da amostra de familiares cuidadores de pacientes diagnosticados com AME

VARIÁVEIS	FAMILIAR CUIDADOR	
	n	%
SEXO		
Masculino	3	6,0%
Feminino	47	94,0%
COR		
Amarela	2	4,0%
Branca	24	48,0%
Negra	4	8,0%
Parda	19	38,0%
Outra	1	2,0%
ESCOLARIDADE		
Analfabeto	1	2,0%
Ensino fundamental completo	2	4,0%
Ensino fundamental incompleto	5	10,0%
Ensino médio completo	17	34,0%
Ensino médio incompleto	2	4,0%
Ensino superior	11	22,0%
Pós-graduação	12	24,0%
REGIÃO DO BRASIL		
Centro-Oeste	2	4,0%
Nordeste	28	56,0%

Norte	0	0,0%
Sudeste	15	30,0%
Sul	5	10,0%

RENDIA FAMILIAR

< 1 salário mínimo	14	28,0%
>= 6 salários mínimos	6	12,0%
Entre 1-2 salários mínimos	15	30,0%
Entre 3-5 salários mínimos	15	30,0%

Quando os voluntários foram questionados sobre a investigação da doença até o seu diagnóstico (sendo as respostas possíveis sim, não ou parcialmente), os resultados foram que 42% (12) deles se sentiram incluídos nos serviços de saúde que procuraram, 78% (39) acreditaram que o ambiente era adequado e 68% (34) compreenderam o diagnóstico (Tabela 2).

O médico comunicou o diagnóstico aos pais em 100% (50/50) dos casos, mas em apenas 22% (11/50) crianças/adolescentes estavam presentes. Quando questionados sobre quem informou as crianças/adolescentes sobre o diagnóstico, 76% (38/50) eram pais sem a presença do médico, e, destes, 81,6% (31/38) dos pais relataram não ter recebido ou recebido apoio relacionado à forma de comunicar o diagnóstico à criança (Tabela 2).

Entre as fontes de informação para melhor compreensão do diagnóstico, 48% (24) relataram aconselhamento médico, 28% de associações de pacientes, 8% de outros profissionais de saúde, 6% de redes sociais, 6% de fontes científicas (6%) e 4% (2) de outras fontes (Tabela 2). Na Tabela 2, associamos a autopercepção dos pais e responsáveis sobre o trauma psicológico relacionado ao momento do diagnóstico com fatores ambientais e emocionais.

Tabela 2: Associação entre sequelas e aspectos emocionais e ambientais do momento do diagnóstico relatados por familiares de pacientes com AME

Variáveis	A trajetória de investigação até o momento do diagnóstico deixou algum trauma psicológico?			p-valor
	NÃO	SIM	TALVEZ	
	n/%	n/%	n/%	
Sim	18	24	8	--

Esteve presente durante a trajetória do diagnóstico da atrofia muscular espinhal	Não	36,0% 0	48,0% 0	16,0% 0	
		0,0%	0,0%	0,0%	
Você se sentiu incluído(a) nos serviços que buscou em relação ao ambiente e à equipe de saúde	Não	2 15,4%	10 76,9%	1 7,7%	0,135
	Parcialmente	7 43,8%	7 43,8%	2 12,5%	
	Sim	9 42,9%	7 33,3%	5 23,8%	
O ambiente do diagnóstico foi adequado	Não	0 0,0%	2 100,0%	0 0,0%	0,289
	Parcialmente	2 22,2%	6 66,7%	1 11,1%	
	Sim	16 41,0%	16 41,0%	7 17,9%	
Você entendeu o diagnóstico	Não	1 33,3%	2 66,7%	0 0,0%	0,622
	Parcialmente	4 30,8%	8 61,5%	1 7,7%	
	Sim	13 38,2%	14 41,2%	7 20,6%	
O paciente sabe do diagnóstico	Não	0 0,0%	0 0,0%	0 0,0%	--
	Sim	18 36,0%	24 48,0%	8 16,0%	
Quem contou o diagnóstico ao paciente	Médico	7 63,6%	3 27,3%	1 9,1%	0,043*
	Outro	0 0,0%	0 0,0%	1 100,0%	
	Pai/Mãe	11 28,9%	21 55,3%	6 15,8%	
Recebeu apoio de algum profissional, além do médico	Não	7 35,0%	9 45,0%	4 20,0%	0,476
	Parcialmente	4 36,4%	4 36,4%	3 27,3%	
	Sim	7 36,8%	11 57,9%	1 5,3%	
Principais fontes de orientação quanto à enfermidade do paciente	Associações de pacientes	2 14,3%	10 71,4%	2 14,3%	0,344
	Fontes científicas	1	2	0	

	33,3%	66,7%	0,0%
Médico	11	9	4
	45,8%	37,5%	16,7%
Outro profissional de saúde	2	2	0
	50,0%	50,0%	0,0%
Outros	0	1	1
	0,0%	50,0%	50,0%
Redes sociais	2	0	1
	66,7%	0,0%	33,3%

Teste exato de Fisher; significância $p < 0,05^*$

O escore de avaliação da Escala do Impacto do Evento – Revisada varia de 0 a 88, sendo 0 a 23 nenhum risco, 24 a 32 baixo risco, 33 a 36 um provável diagnóstico e 37-88 alto risco de Síndrome do estresse pós-traumático. Metade dos voluntários apresentaram algum risco de estresse pós-traumático, inclusive com consequências somáticas, encontrado em 22% (11) dessa amostra (Tabela 3).

Tabela 3: Dados referentes ao estresse pós-traumático ao diagnóstico de AME nos familiares cuidadores.

VARIÁVEIS	Familiares cuidadores	
	Média	DP
Estresse TOTAL	23,22	18,510
Classificação do estresse pós-traumático	N	%
Nenhum	25	50,0%
Baixo	12	24,0%
Provável	2	4,0%
Alto	11	22,0%

A Escala do Impacto do Evento – Revisada apresentou significância estatística ($p=0,021$) ao se correlacionar com o quão preparados os pais se sentiram para conversar com o filho sobre o diagnóstico numa escala de 1 a 5, porém não teve correlação com a percepção pelos pais sobre o grau de sentimento de angústia do filho ao falar sobre o diagnóstico (Tabela 4).

Tabela 4: Correlação entre níveis de estresse pós-traumático e aspectos emocionais do momento diagnóstico relatados por familiares de pacientes com AME

Variáveis	Estatística do teste	p-valor
Estresse pós-traumático total		
Seu filho demonstrou sentimentos de angústia por falar sobre o diagnóstico	-0,258	0,070
Como você se sentiu preparado para conversar com o seu filho sobre o diagnóstico	-0,325*	0,021*

Correlação de Pearson; significância $p < 0,05^*$

Discussão

Os pais foram responsáveis pela comunicação do diagnóstico de AME aos filhos em 76% dos casos. Apesar de o médico informar aos pais o nome do diagnóstico em 100% dos casos, apenas 48% dos cuidadores relataram que a principal fonte de informação para esclarecimento e orientação do diagnóstico foi o médico assistente. Sessenta e dois por cento (31/50) dos pais não receberam ou receberam parcialmente apoio profissional sobre como informar seus filhos sobre o diagnóstico. Esse achado parece estar relacionado ao aumento do trauma psicológico nos pais responsáveis por comunicar o diagnóstico aos filhos em comparação com a situação em que os médicos informam o diagnóstico diretamente aos pacientes ($p=0,043$).

Dessa forma, a má comunicação tem um duplo impacto negativo: nos pais, por não terem recebido as informações que julgavam necessárias, tendo que buscar respostas em outras fontes; e nas crianças, que receberam informações de pais emocionalmente abalados e sem habilidade técnica para abordar o tema. Os pais relataram insegurança em divulgar o diagnóstico de doenças genéticas pela dificuldade em se expressar, lidar com as emoções e determinar o momento ideal, além de dúvidas quanto ao nível de compreensão de seus filhos, possíveis interferências em sua autoestima, eventos discriminatórios e o uso desse diagnóstico como desculpa para enfrentar suas dificuldades (21).

Firth (1983) relatou que poucos pais entenderam inicialmente ou tiveram uma compreensão superficial do diagnóstico da distrofia de Duchenne, uma doença rara, genética e neurodegenerativa (12), divergindo dos achados da pesquisa atual em que apenas 6% relataram não ter entendido o diagnóstico. Esse entendimento não foi um requisito suficiente para se sentir preparado para revelar a informação à criança afetada. A abordagem centrada no paciente e em seus familiares permite compreender quais são as necessidades de informação em um determinado momento, quais são seus

valores, preferências, preocupações psicossociais e existenciais. Além disso, o apoio emocional, a empatia e a oportunidade de discussão são fatores que fortalecem o apoio à família durante o processo de comunicação (22).

Assim, a má comunicação do diagnóstico de uma doença neurodegenerativa compromete a autonomia do trinômio médico/criança/família devido à incapacidade de tomar decisões bem informadas. A comunicação entre médicos e crianças pode transitar entre um modelo deliberativo, em que há um diálogo constante, com a participação das crianças e troca de conhecimentos em uma linguagem adequada e individualizada para cada parte do trinômio, obtendo o consentimento informado das crianças e seus responsáveis legais quando necessário; e um modelo paternalista, em que a criança é um ser vulnerável e submisso, que aceita as decisões do médico/responsável que detém o conhecimento técnico-científico. Esses formatos diferem na percepção da estrutura moral das crianças e seu impacto na tomada de decisão, que deve ser individualizada (23).

A autonomia de crianças e adolescentes na atenção à saúde e na pesquisa deve ser avaliada de acordo com sua maturidade, personalidade, independência e capacidade de resolução de problemas em seu cotidiano, e isso nem sempre está diretamente relacionado à idade. O profissional é responsável por fornecer informações e suporte técnico para a tomada de decisão entre pais e filhos. Assim, a percepção e a opinião de crianças e adolescentes são relevantes no contexto das decisões em saúde (11).

A autonomia da criança-família é diretamente proporcional à comunicação do diagnóstico. A quantidade, a qualidade das informações e as sensações que cercam o momento estão intrinsecamente relacionadas ao processo de tomada de decisão (24,25,26). Pais de crianças com doenças oncológicas que foram convidadas a participar de estudos clínicos após o momento do diagnóstico relataram, posteriormente, não terem entendido o que era randomização nem a diferença entre tratamento e pesquisa. Eles tomaram uma decisão mal pensada porque estavam emocionalmente angustiados, sem entender os objetivos do estudo ou os possíveis benefícios (27).

Há pouca discussão na literatura sobre a transmissão do diagnóstico de doenças neurodegenerativas em crianças (12,13,14). Firth (1983) destacou falhas na comunicação do diagnóstico aos pais de crianças com Duchenne (12). Metcalfe (2008) descreveu uma lacuna na comunicação do diagnóstico de doenças genéticas às crianças afetadas, deixando os pais com essa difícil missão (13). Goodwin (2015) revelou que 70% dos pais de crianças com síndrome de Down não discutiram o diagnóstico com seus filhos (14).

Os cuidadores, principalmente as mães, foram responsáveis por divulgar resultados dos exames genéticos relacionados às anormalidades no cromossomo X às filhas afetadas sem o apoio de especialistas na maioria dos casos (15,16,17,18). A literatura descreve relatos de dificuldades em transmitir o diagnóstico aos filhos (16), falta de aconselhamento genético, informações vagas e necessidade de buscar informações em diferentes fontes (24), como buscadores, seguidos de grupos de apoio, com menos de 5% das informações obtidas do médico (25).

Na presente investigação, menos de 50% dos familiares receberam aconselhamento genético, o que é semelhante aos estudos de triagem de distrofia muscular de Duchenne/Becker (13,14,15,16,17,18). Järvinen (2000) e Fraser (2018) afirmaram que a maioria das jovens geneticamente testadas não procurou aconselhamento genético ao atingir a idade adulta, declarando que o resultado não impactou suas vidas. O aconselhamento genético fornece às famílias conhecimento, habilidade, confiança e resiliência no enfrentamento adaptativo relacionado às doenças (26). Quando o paciente é criança ou adolescente, o aconselhamento ajusta os padrões de comunicação familiar, apoia e educa os familiares sobre as doenças genéticas de forma flexível e adaptada às necessidades, idade, maturidade, escolaridade e características psicossociais (26).

O presente estudo demonstrou que, quanto menos preparados os pais se sentiram durante a comunicação do diagnóstico, maior foi a probabilidade de síndrome de estresse pós-traumático ($p=0,021$), observada em 50% dos familiares, sendo 22% um alto risco. Pessoas com uma maior compreensão de seu diagnóstico genético são mais propensas a falar mais abertamente sobre isso (26). A síndrome do estresse pós-traumático, relacionada ao despreparo em transmitir o diagnóstico de AME à criança, pode ter consequências psiquiátricas, além de desencadear uma cascata inflamatória, afetando o sistema imunológico e a saúde física, como síndrome metabólica e doenças cardiovasculares (28).

Embora possa haver uma predisposição ao SPTD, fatores ambientais podem ser desencadeantes (29). Nesse caso, o momento do diagnóstico de uma doença grave na criança, sem auxílio na comunicação do diagnóstico, está associado a angústias, medos e incertezas relacionadas às doenças neurodegenerativas.

Técnicas de transmissão de diagnósticos difíceis fazem parte do currículo do curso de medicina (30,31,33), mas relatos de comunicação inadequada têm sido descritos nas últimas três décadas (12,13,14,15,16,17,18). A falta de suporte emocional, de foco na técnica e tempo insuficiente para uma melhor relação médico-paciente têm gerado insatisfação com a qualidade e a natureza das

informações (33). Eennaam et al. (2020) enfatizaram a importância da equipe interdisciplinar no estabelecimento de guias de comunicação prognóstica, bem como a autonomia do paciente de ter um familiar presente e o direito de não saber (34).

O respeito à autonomia deve estar presente no trinômio médico/criança/responsável, devendo o médico informar a família sobre o diagnóstico (35) e participar do momento de informar a criança, seja de forma indireta, como apoio, seja diretamente, se a criança sentir-se acolhida, confiante e familiarizada com o profissional médico. Familiares sem preparo técnico e emocional podem carregar experiências traumáticas por anos, afetando sua saúde física e mental.

Assim, recomenda-se que os pais busquem apoio de um especialista para obter informações e esclarecer suas dúvidas para iniciar o processo de comunicação precocemente, utilizando uma linguagem simples e clara, com calma e honestidade, sem ambiguidades, para que a criança compreenda a mensagem informada. Eles também devem estar abertos para ouvir seus sentimentos e perguntas. Devem-se enfatizar as habilidades das crianças e as diferenças que tornam cada uma delas única, além de demonstrar que existem outras pessoas com o mesmo diagnóstico. Essa abordagem pode ser gradual, com o apoio de livros, figuras e filmes para ilustrar de forma lúdica (21).

As barreiras de comunicação sobre temas como fim de vida e cuidados paliativos causam insegurança no ambiente médico por medo de impacto negativo na vida dos pacientes (36,37). No entanto, o cuidado e a qualidade de vida podem ser melhorados pela honestidade, empatia, esperança, sem mentir ou enganar, e pela individualização de cada caso (37), além da compreensão do prognóstico e das limitações terapêuticas (36). Grupos de discussão multifamiliares são benéficos no processo de comunicação com famílias portadoras de doenças genéticas hereditárias (38). O apoio de uma equipe multidisciplinar, composta por psicólogos, assistentes sociais, terapeutas ocupacionais, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, entre outros, favorece o estabelecimento de metas de atendimento, amplia a rede de apoio, a sensação de segurança e o esclarecimento da doença (39,40).

Conviver com uma doença que limita gradativamente a força e, consequentemente, a funcionalidade para tarefas simples, progredindo para as funções vitais e mantendo um nível normal de consciência desde a infância, é uma prisão em si, e lidar com isso requer uma relação médico/criança/família empática, honesta e comunicação sem barreiras iniciada no momento do diagnóstico.

Conclusões

Este estudo demonstrou que a comunicação do diagnóstico de AME às crianças ou adolescentes acometidos foi predominantemente realizada por pais que não se sentiam preparados para falar sobre o tema, sem apoio profissional, com busca predominante de informações em fonte alheia ao atendimento médico. Eles estavam, conseqüentemente, mais predispostos à síndrome do estresse pós-traumático e afirmaram que essa experiência deixou traumas psicológicos em suas vidas.

Dessa forma, a falha no diálogo entre o trinômio médico/criança/responsável legal, durante o diagnóstico da AME, impacta negativamente na autonomia dos envolvidos, pois esse princípio bioético está diretamente relacionado ao esclarecimento das informações para que haja a liberdade e o consentimento durante o processo de tomada de decisão sobre a doença.

Limitações

Este estudo tem algumas limitações. As respostas estão relacionadas às lembranças sobre o momento do diagnóstico de uma doença grave e incapacitante, o que pode ter contribuído para a predominância de experiências negativas e traumas psicológicos autorrelatados. Houve predomínio de voluntárias do sexo feminino, o que é de se esperar, pois culturalmente as mães são mais participativas nas consultas médicas dos filhos, mas pode haver algum viés relacionado à sensibilidade na captação das informações.

Referências

1. Breitenfeld T, Jurassic MJ, Breitenfeld D. Hippocrates: the forefather of neurology. *Neurol Sci*. 2014; 35(9):1349-1352.
2. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19(1):69–73
3. Burghes AH, Beattie CE. Spinal muscular atrophy: why do low levels of survival motor neuron protein make motor neurons sick? *Nat Rev Neurosci*. 2009 Aug; 10(8):597-609. doi: 10.1038/nrn2670. Epub 2009 Jul 8. PMID: 19584893; PMCID: PMC2853768.
4. Fritz Z, Schlindwein A, Slowther AM. Patient engagement or information overload: patient and physician views on sharing the medical record in the acute setting. *Clin Med* 2019; 19(5):386–391.
5. Simond AK. Ethics and decision making in end stage lung disease. *Thorax* vol. 2003; 58(3): 272-277.
6. Yaffe MJ, Hovey RB, Rodriguez C. Use of patients' unsolicited correspondence to a family doctor to describe and understand valued components of a doctor-patient relationship: A Hermeneutics approach. *BMC Fam Pract*.2019; 20(1):136.
7. Saultz JW, Albedaiwi W. Interpersonal continuity of care and patient satisfaction: a critical review. *Ann Fam Med* 2004; 2: 445–51.
8. Luchtenberg M, Maeckelberghe ELM, Locock L *et al*. Understanding the child-doctor relationship in research participation: a qualitative study. *BMC Pediatr* 20, 353 (2020). <https://doi.org/10.1186/s12887-020-02243-1>.
9. Menezes ROA. Paciente terminal e o direito ao livre desenvolvimento da personalidade. Curitiba: Juruá, 2017, 47-57.
10. Jacob MS. El menor maduro. *Bol Pediatr* 2005; 45: 156-160
11. Marsh V, Mwangome N, Jao I, Wright K, Molyneux S, Davies A. Who should decide about children's and adolescents' participation in health research? The views of children and adults in rural Kenya. *BMC Med Ethics*.2019 Jun 14; 20(1):41. doi: 10.1186/s12910-019-0375-9.
12. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)*. 1983; 286(6366):700–701.
13. Metcalfe A, Coad J, Plumridge G. *et al*. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: a meta-synthesis of the research. *Eur J Hum Genet* 2008; 16:1193– 1200. Parsons E, Bradley D, Clarke A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch Dis Child*.1996; 74(6):550–553.

14. Goodwin J, Schoch K, Shashi V, et al. A tale worth telling: the impact of the diagnosis experience on disclosure of genetic disorders. *J Intellect Disabil Res.* 2015; 59(5):474–486.
15. Goldman A, Metcalfe A, MacLeod R. The Process of Disclosure: Mothers' Experiences of Communicating X-Linked Carrier Risk Information to At-Risk Daughters. *J Genet Couns.* 2018; 27(5):1265–1274.
16. Järvinen O, Lehesjoki A, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing of children for two Xlinked diseases: a retrospective evaluation of experience and satisfaction of subjects and their mothers. *Genetic Testing.* 1999; 3:347–355.
17. Järvinen O, Lehesjoki AE, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing for two X-linked diseases: a retrospective study of comprehension of the test results and social and psychological significance of the testing. *Pediatrics.* 2000; 106:1460–1465.
18. Parsons EP, Clarke AJ, Hood K, Lycett E, Bradley DM. Newborn screening for Duchenne muscular dystrophy: a psychosocial study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2002; 86(2): F91–F95.
19. Caiuby, Andrea Vannini Santesso et al. Adaptação transcultural da versão brasileira da Escala do Impacto do Evento - Revisada (IES-R). *Cadernos de Saúde Pública* [online]. 2012, v. 28, n. 3 [Acessado 25 Julho 2021], pp. 597-603. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0102311X2012000300019>>. Epub 12 Mar 2012. ISSN 1678-4464.
20. Daniel WW. *Biostatistics: A Foundation for Analysis in the Health Sciences.* Ed 9. New York: John Wiley e Sons, 2009
21. Dennis A, Howell S, Cordeiro L, Tartaglia N. "How should I tell my child?" Disclosing the diagnosis of sex chromosome aneuploidies. *J Genet Couns.* 2015; 24(1):88–103.
22. Aoun SM, O'Brien MR, Breen LJ, O'Connor M. 'The shock of diagnosis': Qualitative accounts from people with Motor Neurone Disease reflecting the need for more person-centred care. *J Neurol Sci.* 2018 Apr 15; 387:80-84. doi: 10.1016/j.jns.2018.01.026. Epub 2018 Feb 3. PMID: 29571877.
23. Díaz-Pérez, A., Navarro Quiroz, E. & Aparicio Marengo, D.E. Moral structuring of children during the process of obtaining informed consent in clinical and research settings. *BMC Med Ethics* 21, 122 (2020). <https://doi.org/10.1186/s12910-020-00540-z>
24. Fraser HG, Redmond RZ, Scotcher DF. Experiences of Women Who Have Had Carrier Testing for Duchenne Muscular Dystrophy and Becker Muscular Dystrophy During Adolescence. *J Genet Couns.* 2018; 27(6):1349–1359.
25. Ablon J. Parents' responses to their child's diagnosis of neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet.* 2000; 93(2):136-142.

26. McConkie-Rosell A, Heise E, Spiridiglozzi GA. Genetic risk communication: Experiences of adolescent girls and young women with families with Fragile X Syndrome. *Journal of Genetic Counseling*. 2009; 18:313–325.
27. Alahmad G. Informed Consent in Pediatric Oncology: A Systematic Review of Qualitative Literature. *Cancer Control*. 2018 Jan-Mar; 25(1):1073274818773720. doi: 10.1177/1073274818773720.
28. Hori H, Kim Y. Inflammation and post-traumatic stress disorder. *Psychiatry Clin Neurosci*. 2019 Apr; 73(4):143-153. doi: 10.1111/pcn.12820. Epub 2019 Feb 21. PMID: 30653780.
29. Auxéméry Y. L'état de stress post-traumatique comme conséquence de l'interaction entre une susceptibilité génétique individuelle, un évènement traumatogène et un contexte social [Posttraumatic stress disorder (PTSD) as a consequence of the interaction between an individual genetic susceptibility, a traumatogenic event and a social context]. *Encephale*. 2012 Oct; 38(5):373-80. French. doi: 10.1016/j.encep.2011.12.003. Epub 2012 Jan 24. PMID: 23062450.
30. Sweeny K, Shepperd JA, Han PK. The goals of communicating bad news in health care: do physicians and patients agree? *Health Expect*. 2013; 16(3):230–238.
31. Kiluk JV, Dessureault S, Quinn G. Teaching medical students how to break bad news with standardized patients. *J Cancer Educ*. 2012; 27(2):277–80.
32. Wouda JC, van de Wiel HBM. The communication competency of medical students, residents and consultants. *Patient Educ Couns* 2012; 86: 6257–6258.
33. Anestis E, Eccles F, Fletcher I, French M, Simpson J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: A scoping review of doctors' and patients' perspectives. *Patient Educ Couns*. 2020 Sep; 103(9):1709-1723.
34. van Eenennaam RM, Kruithof WJ, van Es, MA. et al. Discussing personalized prognosis in amyotrophic lateral sclerosis: development of a communication guide. *BMC Neurol* 2020; 20, 446.
35. Código de Ética Médica: Resolução CFM nº 2.217, de 27 de setembro de 2018, modificada pelas Resoluções CFM nº 2.222/2018 e 2.226/2019 / Conselho Federal de Medicina – Brasília: Conselho Federal de Medicina, 2019.
36. You JJ, Downar J, Fowler RA, et al. Barriers to goals of care discussions with seriously ill hospitalized patients and their families: a multicenter survey of clinicians. *JAMA Intern Med* 2015; 175:549–56.
37. Brighton LJ, Bristowe K. Communication in palliative care: talking about the end of life, before the end of life. *Postgrad Med J*. 2016 Aug; 92(1090):466-70.
38. Socio-Psychological Research in Genomics (SPRinG) Collaboration:, Eisler I, Ellison M, Flinter F, Grey J, Hutchison S, Jackson C, Longworth L, MacLeod R, McAllister M, Metcalfe A, Murrells T, Patch C, Pritchard S, Robert G, Rowland E, Ulph F. Developing an intervention to facilitate

family communication about inherited genetic conditions, and training genetic counsellors in its delivery. *Eur J Hum Genet.* 2016 Jun; 24(6):794-802. doi: 10.1038/ejhg.2015.215. Epub 2015 Oct 7. PMID: 26443265; PMCID: PMC4820094.

39. Bendixen RM, Houtrow A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J Pediatr Health Care.* 2017 May-Jun; 31(3):285-292. doi: 10.1016/j.pedhc.2016.09.002. Epub 2016 Oct 12. PMID: 27743907; PMCID: PMC5389929.
40. Anestis E, Eccles FJR, Fletcher I, Simpson J. Neurologists' current practice and perspectives on communicating the diagnosis of a motor neurodegenerative condition: a UK survey. *BMC Neurol.* 2021 Jan 22; 21(1):34. doi: 10.1186/s12883-021-02062-6. PMID: 33482753; PMCID: PMC7821644.

Artigo 3

Análise da qualidade da comunicação do diagnóstico da atrofia muscular espinhal na visão de pacientes e familiares

Resumo

Introdução: A comunicação do diagnóstico de uma enfermidade genética e neurodegenerativa, como a atrofia muscular espinhal (AME), requer uma transmissão centrada no paciente e/ou na família, conferindo autonomia aos envolvidos e fortalecendo o milenar binômio médico-paciente. **Objetivo:** Analisar, sob a ótica de pacientes e familiares, a qualidade da divulgação do diagnóstico da AME. **Metodologia:** Entrevista semiestruturada, via telechamada, cuja análise deu-se por condensação sistemática do texto, sumarizadas em quatro eixos temáticos. **Resultados:** Cinquenta e sete voluntários de todas as regiões do Brasil relataram experiências positivas e negativas sobre o esclarecimento do diagnóstico, comunicação do prognóstico, memória afetiva relacionada ao evento, além de conselhos aos médicos. **Discussão:** A transmissão individualizada, clara, honesta e acolhedora, enfatizando aspectos positivos, na presença de familiares e com possibilidade de acompanhamento continuado foram importantes para atender as demandas de comunicação. Dentre as barreiras encontradas destacam-se a falta de empatia, a estimativa de tempo de vida e a ausência de orientação e de acompanhamento. **Conclusão:** Falhas na transmissão do diagnóstico da AME, na percepção de pacientes e familiares, alerta sobre a necessidade de aperfeiçoamento e de adequação de técnicas e protocolos de comunicação, para a aplicação dos princípios éticos na prática médica.

Palavras-chaves: Atrofia muscular espinhal. Relação médico-paciente. Diagnóstico. Comunicação.

Introdução

A comunicação entre médico e paciente a fim de compreender a história clínica fazendo o bem e evitando o mal é descrita desde Hipócrates (1). Nesse sentido, o respeito às pessoas, a beneficência e a justiça foram definidos como princípios éticos que devem guiar a conduta biomédica durante o Relatório de Belmont, em 1978, seguido por Beauchamp and Childress, em 1979, que estabeleceram a beneficência, não maleficência, autonomia e justiça (2,3) como princípios gerais da prática médica. A medicina tradicional paternalista, em que prevalece a opinião do médico, ainda é frequente na prática clínica (4,5), com a justificativa da beneficência, reduzindo a liberdade de opinião do paciente e sua autonomia (2,3). O respeito à autonomia se relaciona à veracidade e ao esclarecimento das informações fornecidas, assim como a solicitação do consentimento de um agente capaz de tomar uma decisão consciente e voluntária, seja ele o paciente ou seu responsável legal (2,6,7). Ao compreender o impacto de suas decisões, o ser autônomo tem a liberdade de decidir de acordo com suas crenças, suas perspectivas e seus valores, mesmo quando for de encontro à opinião do médico assistente (4,6).

Falhas na comunicação comprometem a relação profissional-paciente e a condução do tratamento, gerando angústia e sofrimento (8,9), com repercussão a longo prazo em pais de crianças com desordens genéticas (10,11). Nos últimos anos tem-se observado insatisfação quanto ao apoio emocional, ao tempo dispensado na consulta médica, à natureza e à qualidade das informações em doenças neurodegenerativas (12). A necessidade de padrões de comunicação centrados no paciente (5) e/ou na família (8,10) são estratégias que respeitam e protegem sua autonomia (6).

Diante disso, esta pesquisa tem como objetivo analisar, sob a ótica de pacientes e familiares, a qualidade da divulgação do diagnóstico da atrofia muscular espinhal (AME), uma enfermidade genética, neurodegenerativa e incapacitante, cujos sintomas podem surgir desde a primeira infância até o início da vida adulta, decorrente da disfunção e da morte de motoneurônios inferiores, cursando com redução da força apendicular, axial e bulbar, culminando em dificuldade de deglutição, de fala e de respiração, mantendo a integridade cognitiva e as funções sensoriais e sensitivas (13).

A relevância do tema discutido justifica-se devido à lacuna relacionada aos protocolos de divulgação do diagnóstico de doenças neuromusculares (10,12), sendo a percepção de pacientes e familiares essencial à compreensão ética das necessidades de comunicação no cuidado da atrofia muscular espinhal (10,14) e consequentemente ao fortalecimento da relação médico-paciente (8, 9).

Metodologia

Estudo transversal realizado entre setembro de 2020 e março de 2022, após aprovação do comitê de ética e pesquisa do HULW-UFPB, sob o parecer número 5.176.679. Pacientes ou familiares de pacientes com AME residentes em todo o território brasileiro, maiores de 18 anos de idade e sem história de comprometimento cognitivo, foram convidados a participar do estudo. A amostragem foi aleatória simples; e os contatos, obtidos via associação de pacientes com doenças raras.

Após concordância com o termo de consentimento livre, informado e esclarecido, os voluntários receberam uma ligação, via telechamada, com duração média de 15 minutos, para responder a uma entrevista semiestruturada realizada pela primeira autora. Os demais autores participaram da análise e da interpretação dos dados a fim de reduzir o viés relacionado ao examinador, mantendo a confiabilidade, a triangulação e a credibilidade (15).

Foram realizados os seguintes questionamentos: “Como você recebeu o diagnóstico da AME?”, “O que foi negativo?”, “O que foi positivo?”, “Como gostaria de ter recebido o diagnóstico da AME?”, “Que conselho você mandaria aos profissionais de saúde que participaram de sua trajetória ao longo do diagnóstico da AME?” e, por fim, “Se houver algo acerca do momento do diagnóstico da AME que deseje me contar, estou aberta para ouvi-lo(a)”.

A análise qualitativa foi realizada por meio da condensação sistemática do texto. Todas as respostas foram gravadas, transcritas literalmente, em um total de 106 páginas, descontextualizadas, divididas em unidade de significado, analisadas, interpretadas com recontextualização das frases, condensação de respostas repetidas e, em seguida, organizadas em quatro eixos temáticos (16) que desvelam a forma como os entrevistados foram informados sobre o diagnóstico da AME, sendo eles: esclarecimento do diagnóstico, comunicação do prognóstico, memória afetiva relacionada ao processo do diagnóstico e conselho aos médicos que comunicaram o diagnóstico.

Resultados

Foram entrevistados 57 voluntários, procedentes de todas as regiões do Brasil, sendo 29 pacientes e 28 familiares de pacientes com AME. A média de idade foi de 36 anos (intervalo: 20-53), sendo 44 (77,2%) do sexo feminino. Cem por cento dos familiares foram mães presentes no momento do diagnóstico. Houve predomínio de AME tipo 3 (49%), seguidos pelos tipos 2 (39%), 1 (10%) e 4 (2%) (Tabela 1). Até o diagnóstico definitivo, 63% dos voluntários ouviram opiniões de três ou mais médicos. A Tabela 2 apresenta os relatos de experiências positivas e negativas relacionadas aos eixos temáticos analisados durante a entrevista semiestruturada.

Tabela 1: Epidemiologia dos pacientes e familiares que participaram da entrevista semiestruturada.

VARIÁVEIS	Pacientes		Familiares cuidadores	
	n	%	n	%
SEXO				
Masculino	12	41,4	0	0
Feminino	17	58,6	28	100
COR				
Amarela	0	0	2	7,1
Branca	21	72,4	13	46,5
Negra	0	0	2	7,1
Parda	8	27,6	11	39,3
EDUCAÇÃO				
Ensino fundamental completo	1	3,4	3	10,7
Ensino fundamental incompleto	1	3,4	2	7,1
Ensino médio completo	12	41,4	9	32,1
Ensino médio incompleto	2	6,9	1	3,6
Ensino superior	9	31	8	28,6
Pós-graduação	4	13,9	5	17,9
REGIÃO DO BRASIL				
Centro-Oeste	1	3,4	1	3,6
Nordeste	12	41,4	18	64,3
Norte	1	3,4	0	0
Sudeste	11	38,0	5	17,9
Sul	4	13,8	4	14,2
RENDA FAMILIAR				
< 3 salários mínimos	16	55,2	18	64,3
entre 3-5 salários mínimos	6	20,7	8	28,6
>= 6 salários mínimos	7	24,1	2	7,1
AME				
Tipo 1	0	0	6	21,4
Tipo 2	12	41,4	10	35,7
Tipo 3	16	55,2	12	42,9
Tipo 4	1	3,4	0	0

Tabela 2: Relatos de experiências positivas e negativas relacionados ao momento do diagnóstico da atrofia muscular espinhal sob a ótica de pacientes e familiares durante a entrevista semiestruturada.

Eixos temáticos	Fatores positivos	Fatores negativos
1. Esclarecimento do diagnóstico	A. “Eu estava sem direção, saber o diagnóstico deixou tudo mais claro” B. “Passei minha juventude tentando descobrir o diagnóstico, então descobrir não teve impacto negativo” C. “A cada consulta, tínhamos informações sobre as novidades da AME e fomos aprendendo tudo que era necessário” D. “Os médicos nos orientaram sobre que caminho seguir e estavam conosco em cada evolução” E. “Ela imprimiu várias páginas de sites e estudos, isso me ajudou bastante, me deu uma visão completamente diferente de futuro, de vida” F. “Tínhamos uma lista de perguntas sem respostas, então conversamos com esse médico, ele nos deu uma aula e foi aí que ficamos mais aliviados” G. “O médico foi esclarecedor e gentil” H. “Me informou com calma e clareza” I. “Compreendi um pouco mais a AME, que não é preguiça minha, que eu não tenho força e fui me adaptando melhor. Hoje eu consigo me programar, pensar um pouco mais no futuro” J. “A médica me explicou tudo, disse que eu tinha que ser paciente e forte, tem um vocabulário popular, mais claro, que se faz entender”.	a. “O médico estava com pressa, só disse que ela tinha AME e que não tinha cura, o resto vi no <i>Google</i>” b. “Recebi uma cópia do laudo por e-mail, estava sozinha, fiquei sem chão, desesperada” c. “Não compreendi o diagnóstico, as informações não foram claras” d. “Recebi uma correspondência com meu diagnóstico, quem leu foi um médico da minha cidade que não tinha experiência e assustou toda a família” e. “O médico falou: estamos investigando a atrofia muscular espinhal e eu falei: OK e foi assim que saímos de lá e coloquei o nome da doença no <i>Google</i>” f. “Recebi o resultado por e-mail. O exame trazia termos técnicos que pesquisei e não entendi, então ser acolhida na hora do diagnóstico é muito importante, talvez um preparo antes ou alguém para dar a notícia, não só um papel ou uma tela ou só informações digitadas” g. “O neurologista falou que era uma doença que não tinha cura e não sabe pra que eu queria saber” h. “A família não entendia o que era o termo “progressivo e degenerativo” deveria usar termo de fácil entendimento. O diagnóstico assusta, mas quando não se tem entendimento, a família fica sem norte” i. “Deveria haver um preparo, mas ele simplesmente falou o diagnóstico, as informações passadas foram muito secas, me senti um cego no caminho” j. “A médica era muito bem preparada, mais científica, usava termos que não consegui entender. Saí desesperada e corri para a <i>internet</i>” k. “Eu tinha muitas dúvidas. Minha mãe ficava comigo, então as perguntas eram dirigidas a ela e não a mim”

		l. “Demorei a saber o que era de verdade, mas, quando eu tinha 15 anos, pesquisei na <i>internet</i>, fiquei muito assustada” m. “Meu diagnóstico foi dado ainda na infância, mas minha mãe era analfabeta, não entendeu, só comecei meu tratamento na adolescência, quando fui a um pneumologista, que me explicou”.
2. Comunicação do prognóstico	A. “Eles falaram o que ia acontecer, mas também falaram que tinha muitas possibilidades, que a parte cognitiva não era afetada” B. “Você pode fazer tudo que quiser. Estudar, fazer sua faculdade, trabalhar, casar, ter filhos, não me dando falsas esperanças, mas me explicando que o futuro poderia me trazer boas notícias” C. “Hoje é um desafio, mas daqui a 10 anos vai ter muita coisa boa acontecendo e aquilo confortou meu coração” D. “Me encorajou a lutar, a buscar o que fosse melhor para ele”.	a. “Foi dito que minha expectativa de vida era de até 15 anos, e que, até morrer, ficaria em estado vegetativo” b. “Nosso filho ia morrer até 10 anos e não tinha o que fazer. O médico saiu e mandou o residente revelar o diagnóstico” c. “Recebi um prazo de validade” d. “Você vai parar de falar e de andar, a cada consulta só diziam que eu pioraria” e. “Eu tinha apenas quatro anos, não me lembro bem, mas foi algo como: ela vai ser vegetal, não vai comer e vai depender de aparelhos” f. “Achei que ia morrer no começo da adolescência e minha mãe ficava chorando” g. “Ele não vai conversar, não vai falar, tem expectativa de vida de, no máximo, 2 anos e disse ainda que milagres não existem, então aproveite o máximo” h. “Ele tem uma doença degenerativa e progressiva e sobrevida de, no máximo, sete anos, naquele momento ele começou a falar e eu não entendia mais nada” i. “Ele vai ter que morar dentro do hospital. Foi feito um resumo de tudo no primeiro dia, como ia ser minha vida, até a possibilidade do aniversário dele ser dentro do hospital”.
3. Memória afetiva relacionada ao processo do diagnóstico	A. “Hoje me sinto acolhida e assistida” B. “São verdadeiros anjos” C. “O médico disse que eu confiasse nele e me explicou sobre a doença, eu me acalmei” D. “Ele nos acolheu, de forma que sentimos tanta segurança que você sai da consulta e agradece” E. “A médica entendia as mães, se colocava no lugar delas, então ela é muito boa” F. “Ela foi nos acalmando, uma profissional muito querida, acolhedora e cuidadosa”.	a. “Procuro que especialista? perguntei. Ele respondeu: compre uma cadeira de rodas! Eu quase desmaio na sala” b. “Um médico falou assim: não “pega amor”, ele não viverá mais de oito anos e eu disse: como não vou amar, ele é meu filho” c. “O médico foi muito frio e cruel” d. “Deveria ter tido mais cuidado com as palavras, mais cautela, mais compaixão” e. “Faltou sensibilidade, amor ao próximo, acho que empatia resume tudo” f. “Curta seu filho! Isso é frustrante, é como dizer não tem o que fazer, foi

	G. “A médica foi muito carinhosa, delicada, me abraçou, foi humana”.	direto e seco, e não teve um cuidado de dar algum tipo de esperança” g. “Escutei que não deveria ter filhos, como se eu fosse uma semente ruim que não poderia ser espalhada pelo mundo” h. “Você ainda está andando? A gente sempre ia com aquele aperto porque escutava isso” i. “Volte aqui se precisar, se ela piorar” j. “A médica foi seca, como se tivesse encontrado mais uma AME no caminho, bem rápida, não me senti acolhida, mas também não me senti desrespeitada. Você não pode chorar! ela falou. E minha lágrima escorria, eu não podia controlar. Ele é meu filho, ele pode ser o que for, a gente ama muito, e não é por isso que a gente não chora e não sorri. Eu sou humana” k. “O médico deveria ter me recebido na sala dele, conversado um pouco, faltou humanidade, acolhimento, alguém para abraçar e dar essa informação, que não é fácil de dar e nunca será, mas eu fiquei desamparada” l. “Me senti num <i>reality show</i>”.
4. Conselhos aos médicos que comunicaram o diagnóstico.	A. “Ouvir o paciente é fundamental” B. “Tem que parar, sentar e explicar” C. “Deve haver cautela na hora da comunicação, tranquilizar e ter compaixão” D. “Cuidado ao falar, sem tirar a esperança, se colocando no lugar do outro, enxergando ali não só um paciente, mas uma pessoa que busca ajuda, que está tentando salvar um filho, que está correndo contra o tempo” E. “Pode ser realista, dar um conforto, não precisa mentir para suavizar a doença, mas falar o necessário e quais as possibilidades” F. “O profissional deve mostrar que tem outras vias e não ter medo de passar informações, de ensinar, ser empático e humano” G. “Explicar sobre a doença, como funciona e em que isso implica. É melhor saber do que ir descobrindo aos poucos que vai piorando sem entender direito” H. “Mesmo que a gente saiba que vai doer, a gente precisa se sentir abraçado por quem vai passar a mensagem” I. “Seja direto sobre explicar a doença e seu progresso, o que é possível ou não” J. “Conversar com o paciente mesmo que tenha acompanhante do lado, mesmo que seja criança ou idoso, não importa a idade, mas sentar com o próprio paciente e explicar com paciência até ele entender” K. “O profissional deveria fornecer a informação acolhendo a família. É importante que não seja só a mãe ou só o pai, mas a família como um todo. Uma conversa inicial e sempre com esse preparo positivo de não lidar com a ausência da cura, mas com a possibilidade de tratamento e com a qualidade de vida, porque focamos no lado bom, tentando olhar para o lado positivo” L. “Agradeço o cuidado, a clareza, a franqueza, por não ter me tratado de forma infantilizada, o acolhimento, a comunicação, a calma, o profissionalismo com que eles me passaram a informação”.	

Discussão

Existem cinco formas clínicas de AME, classificadas nos tipos 0,1,2,3 e 4 com prognóstico distinto, sendo a tipo 1 a mais frequente, porém com óbito precoce, o que justifica a ausência de voluntários com esse diagnóstico e sua baixa prevalência no grupo dos familiares. A ausência de AME tipo 0 justifica-se pela raridade, pelo subdiagnóstico e pela baixa expectativa de vida. Quarenta e nove por cento dos entrevistados tinham AME tipo 3 ou eram mães de pacientes com esse fenótipo, cuja expectativa de vida é igual à da população geral, e 39%, tipo 2, cuja expectativa é de atingir a vida adulta (13).

A entrevista semiestruturada permitiu que os voluntários recordassem o momento em que receberam o diagnóstico da AME sem interferência relacionada ao examinador, relatando aspectos que consideraram importantes e que impactaram positiva e negativamente o processo de comunicação, conforme discussão a seguir:

1. Esclarecimento do diagnóstico

Pacientes e familiares que receberam o diagnóstico sem explicação do significado clínico, com a utilização de um vocabulário inadequado ou via documentos escritos, como correio eletrônico ou correspondência física, relataram sensação de angústia, desespero e abandono por não compreenderem a linguagem técnica, buscando informações por fontes inseguras, atrasando o início do tratamento, além de não se sentirem abraçados diante do impacto negativo da conclusão diagnóstica (Vide itens a-m, da Tabela 1).

Durante o processo do diagnóstico da AME, esclarecer o anúncio é fundamental e deve ser feito o mais precocemente possível (10,14,17,18) a fim de facilitar a troca de informações e o compartilhamento de decisões, fortalecendo a segurança no binômio médico-paciente e melhorando a experiência do cuidado (10,19,20). No entanto, a comunicação de má notícia não é uma simples transferência de informações. Deve-se compreender quem é a pessoa que vai receber a notícia, quais suas experiências, suas expectativas e seu conhecimento acerca do assunto (18,21,22) a fim de atender suas necessidades de informação (23, 24) (Vide itens 1.A-J, da Tabela 1).

Dessa forma, o diagnóstico deve ser comunicado por um médico em ambiente adequado, utilizando um vocabulário claro, sem ambiguidades e sem jargões, com um tempo que permita ao paciente e ao familiar tirar dúvidas (10,17,18,24), evitando a “sensação de abandono” e insatisfação (12,20), ocasionando um “trauma psicológico” (10,14).

Falhas na comunicação com as crianças afetadas podem gerar sentimento de insegurança, frustração, revolta e ansiedade (25). O esclarecimento de dúvidas ao longo da evolução da doença, com o fornecimento de materiais e uma educação continuada, favoreceu a compreensão das limitações, o estabelecimento de metas e a tomada de decisões, além de fortalecer o vínculo com o médico assistente (14,20,21). A comunicação da verdade tem impacto positivo sobre a vitalidade de pacientes (27). Dessa forma, o anúncio da AME deve estar associado a orientações a curto, médio e longo prazo, assim como o apoio de uma equipe interdisciplinar (14,17,26).

A marcação de uma consulta de retorno precoce é importante porque num primeiro momento as informações podem não ser bem assimiladas (17,18). Dessa forma, orientar a anotação de dúvidas para serem discutidas num segundo momento (17) pode reduzir a tomada de decisões inadequadas geradas por um estado de vulnerabilidade e má informação (28). A omissão do diagnóstico, informações distorcidas, controversas, incompletas e tardias influenciam negativamente a aceitação e o enfrentamento de familiares (22).

1. Comunicação do prognóstico

A antecipação do prognóstico e a determinação de um tempo de vida impactaram negativamente a comunicação (Vide itens 2.a-i, da Tabela 1). Um guia de comunicação de prognóstico individualizado sugere conhecer as necessidades individuais de informação relacionadas à expectativa de vida, assim como esclarecer que, apesar de haver uma estimativa estatística de tempo de vida, há uma variabilidade de progressão, havendo pacientes com melhor ou pior evolução clínica (19).

Múltiplas consultas podem ser necessárias para compreender as necessidades de informação do paciente e do seu familiar (10,21), além de suas percepções culturais, sociais e religiosas. Enfatizar aspectos positivos da doença, possibilidades futuras e planejamento de metas auxilia na comunicação do prognóstico (Vide itens 2.A-D, na Tabela 1). A participação de familiares, assim como o direito de não saber, quando for solicitado, e o apoio de uma equipe interdisciplinar impactam positivamente a comunicação do prognóstico e as discussões sobre expectativa de vida, auxiliando a tomada de decisões e o planejamento futuro (26).

2. Memória afetiva relacionada ao momento do diagnóstico

O apoio emocional com posturas empáticas envolve não apenas o que é falado, o que está escrito, mas aspectos não verbais, como os olhares, o sorriso, o toque, os acenos e a postura do médico diante da reação do paciente. O choro, o silêncio, a negação, o medo ou a raiva devem ser

compreendidos e acolhidos (18,24). Apesar de a empatia ser considerada uma habilidade básica de comunicação (19) e estar presente em protocolos de comunicação de más notícias (18,24), sua ausência tem sido descrita durante a transmissão do diagnóstico de enfermidades neurodegenerativas (12).

A empatia ou sua falta foi marcante durante todo o processo de comunicação desde o esclarecimento do diagnóstico, comunicação do prognóstico, até o acompanhamento médico periódico. Experiências positivas empáticas foram expressas por termos como atenção, cuidado, calma, gentileza, apoio, acolhimento, sensibilidade, amparo, carinho e serenidade (Vide itens 3.A-G, na Tabela 1). A falta de empatia se mostrou como importante barreira de comunicação entre os entrevistados, acarretando sentimentos negativos como insensibilidade e desamparo (22) (Vide itens 3.a-l, na Tabela 1).

As barreiras de comunicação comprometem a experiência do cuidado e a qualidade de vida geral, pela má compreensão do diagnóstico e do prognóstico, pelas limitações terapêuticas e por uma possível incapacidade ou incompetência de tomada de decisão (8,20,26,29). Apesar da barreira relacionada à insegurança médica em transmitir incertezas relacionadas à evolução das doenças, temendo um impacto negativo na vida dos enfermos, a honestidade, a capacidade de dar esperanças sem iludir, a empatia e a individualização do caso empoderam o paciente, impactando positivamente a vida dos envolvidos (19,26,29). Outro fator relevante é a quantidade de pessoas no ambiente da comunicação, afetando a privacidade diante de uma má notícia (10,17). (Vide itens 3l, na Tabela 1).

3. Conselhos aos médicos que comunicaram o diagnóstico

Os conselhos expressam a importância de uma comunicação empática e individualizada, escutando e compreendendo a cada consulta as necessidades daquele paciente e/ou daquela família, com esclarecimento da enfermidade e da educação continuada com orientações terapêuticas e prognóstico por meio de um vocabulário claro, honesto, que não tire a esperança e a fé, mas que não gere expectativas irreais (Vide itens 4.A-L, na Tabela 1).

Conclusão

A divulgação do diagnóstico da AME envolve o esclarecimento da enfermidade, utilizando vocabulário claro, honesto, que não iluda nem tire a fé e a esperança, que atenda às necessidades individuais de comunicação, enfatizando aspectos positivos na presença de familiares e com a possibilidade de acompanhamento continuado para elucidar dúvidas futuras. A falta de empatia se revelou como importante barreira de comunicação, assim como a antecipação do prognóstico, a determinação do tempo de vida e a ausência de orientação e acompanhamento. As falhas na

comunicação do diagnóstico da AME, na percepção de pacientes e familiares, alertam sobre a necessidade de aperfeiçoamento e adequação de técnicas e protocolos de comunicação de más notícias entre os neurologistas (29,30) a fim de favorecer a aplicação dos princípios éticos na prática médica e fortalecer a milenar relação médico-paciente.

Limitações

Como limitações, a possibilidade de viés de recordação de uma má notícia contribui para o predomínio de lembranças negativas. A maior prevalência na amostra dos tipos 2 e 3 pode gerar viés de expectativa de vida, assim como o predomínio do sexo feminino, apesar de esperado, pois culturalmente as mães são mais participativas no acompanhamento dos filhos, o que pode resultar em viés relacionado à sensibilidade na percepção das informações.

Referências

1. Oath of Hippocrates From Encyclopedia Britannica, 1938, 14th Edition, Vol. 15, 198 and from Medical Journal of Australia, Vol. I, '22nd.
2. Beauchamp TL, Childress JF. Principles of Biomedical Ethics. 3rd edition. New York: Oxford University Press; 1989, 41-52.
3. Motta OJR, Paulo AS. Bioethics and the Principlism of Beauchamp and Childress: Notions, Reflections and Criticisms. Braz J Hea Rev, Curitiba, 2020,v. 3, n. 2, 2436-2448. DOI:10.34119/bjhrv3n2-093
4. Machado KK, Hoff PM. Autonomy versus paternalism in Latin America. Oncology (Williston Park). 2012;26(1):46–7.
5. Lazcano-Ponce E, Angeles-Llerenas A, Rodríguez-Valentín R, Salvador-Carulla L, Domínguez-Esponda R, Astudillo-García CI, et al. Communication patterns in the doctor-patient relationship: evaluating determinants associated with low paternalism in Mexico. BMC Med Ethics. 2020 Dec 10;21(1):125. doi: 10.1186/s12910-020-00566-3.
6. Childress JF, Childress MD. What does the evolution from informed consent to shared decision making teach us about authority in health care? AMA J Ethics.2020;22(5):E423-429. doi:10.1001/amajethics.2020.423.
7. Bailoor K, Valley T, Perumalswami C, Shuman AG, DeVries R, Zahuranec DB. How acceptable is paternalism? A survey-based study of clinician and nonclinician opinions on paternalistic decision making. AJOB Empir Bioeth. 2018 Apr-Jun;9(2):91-98. doi:10.1080/23294515.2018.1462273.
8. You JJ, Downar J, Fowler RA, et al. Barriers to goals of care discussions with seriously ill hospitalized patients and their families: a multicenter survey of clinicians. JAMA Intern Med 2015;175:549–56.
9. Mendes Á, Paneque M, Sousa L, Clarke A, Sequeiros J. How communication of genetic information within the family is addressed in genetic counselling: a systematic review of research evidence. Eur J Hum Genet. 2016;24(3):315–325.
10. Parsons E, Bradley D, Clarke A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. Arch Dis Child. 1996;74(6):550-553. doi:10.1136/ad.74.6.550
11. Goodwin J, Schoch K, Shashi V, Hooper SR, Morad O, Zalevsky M, et al. A tale worth telling: the impact of the diagnosis experience on disclosure of genetic disorders. J Intellect Disabil Res. 2015 May;59(5):474–86.
12. Anestis E, Eccles F, Fletcher I, French M, Simpson J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: A scoping review of doctors' and patients' perspectives. Patient Educ Couns. 2020 Sep;103(9):1709-1723.
13. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, Cook SF, Lochmüller H. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. Orphanet J Rare Dis. 2017 Jul 4;12(1):124. doi: 10.1186/s13023017-0671-8.

14. Chabrol B, Desguerre I. Ethical aspects in the care of a child with infantile spinal muscular atrophy (SMA). *Arch Pediatr*. 2020 Dec;27(7S):7S50-7S53. doi: 10.1016/S0929693X(20)30278-5. PMID: 33357599.
15. Shenton AK 2004. Strategies for ensuring trustworthiness in qualitative research projects. *Education for Information*, 22: 63-7.
16. Malterud, K. (2012). Systematic text condensation: a strategy for qualitative analysis. *Scand J Public Health*, 40(8), 795-805. doi:10.1177/1403494812465030.
17. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)*.1983;286(6366):700–701.10.
18. EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis: Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, Chio A, Van Damme P, Hardiman O, Kollewe K, Morrison KE, Petri S, Pradat PF, Silani V, Tomik B, Wasner M, Weber M. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)--revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*. 2012 Mar;19(3):360-75. doi: 10.1111/j.14681331.2011.03501.x. Epub 2011 Sep 14. PMID: 21914052.
19. van Eenennaam RM, Kruithof WJ, van Es, MA. *et al*. Discussing personalized prognosis in amyotrophic lateral sclerosis: development of a communication guide. *BMC Neurol* 2020; 20, 446.
20. Bendixen RM, Houtrow A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J Pediatr Health Care*. 2017 May-Jun;31(3):285292.
21. Kirshblum SC, Botticello AL, DeSipio GB, Fichtenbaum J, Shah A, Scelza W. Breaking the news: A pilot study on patient perspectives of discussing prognosis after traumatic spinal cord injury. *J Spinal Cord Med*. 2016;39(2):155-61. doi: 10.1179/2045772315Y.0000000013. Epub 2016 Feb 15. PMID: 25897890; PMCID: PMC5072497.
22. Oliveira PS, Lamy ZC, Guimarães CNM, Rodrigues CB, Silva AAMD, Simões VMF, Sousa PDS. Experiências de pais de crianças nascidas com microcefalia, no contexto da epidemia de Zika, a partir da comunicação do diagnóstico [Experiences of parents of children born with microcephaly during the Zika epidemic following disclosure of the diagnosis]. *Cad Saude Publica*.2019 Nov 28;35(12):e00226618. Portuguese. doi: 10.1590/0102-311X00226618. PMID: 31800794
23. Sweeny K, Shepperd JA, Han PK. The goals of communicating bad news in health care: do physicians and patients agree? *Health Expect*. 2013;16(3):230–238
24. Baile WF, Buckman R, Lenzi R, Glober G, Beale EA, Kudelka AP. SPIKES-A six-step protocol for delivering bad news: application to the patient with cancer. *Oncologist*. 2000;5(4):302-11. doi: 10.1634/theoncologist.5-4-302. PMID: 10964998.
25. Metcalfe A, Coad J, Plumridge G. *et al*. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: a meta-synthesis of the research. *Eur J Hum Genet* 2008; 16:1193–1200.

26. Brighton LJ, Bristowe K. Communication in palliative care: talking about the end of life, before the end of life. *Postgrad Med J*. 2016 Aug;92(1090):466-70.
27. Li Y, Wan M, Luo X, Li J, Wang H, Wei D, Feng H. The impact of informing diagnosis on quality of life in patients with cancer: A protocol of systematic review and meta-analysis. *Medicine (Baltimore)*. 2018 Sep;97(37):e12320. doi: 10.1097/MD.00000000000012320. PMID: 30212976; PMCID: PMC6155951.
28. Alahmad G. Informed Consent in Pediatric Oncology: A Systematic Review of Qualitative Literature. *Cancer Control*. 2018 Jan-Mar;25(1):1073274818773720. doi: 0.1177/1073274818773720
29. Anestis E, Eccles FJR, Fletcher I, Simpson J. Neurologists' current practice and perspectives on communicating the diagnosis of a motor neurodegenerative condition: a UK survey. *BMC Neurol*. 2021 Jan 22;21(1):34. doi: 10.1186/s12883-021-02062-6. PMID: 33482753; PMCID: PMC7821644
30. O'Connor M, Aoun SM, Breen LJ. Australian family carer responses when a loved one receives a diagnosis of Motor Neurone Disease-"Our life has changed forever". *Health Soc Care Community*. 2018 May;26(3):e415-e421. doi: 10.1111/hsc.12541. Epub 2018 Jan 22. PMID: 29359485.

Artigo 4

EMPATIA: Guia de comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares

Resumo

Introdução: As doenças neuromusculares compõem um grupo heterogêneo de síndromes genéticas que cursam com fraqueza muscular progressiva, resultando em limitação funcional. Há uma lacuna na literatura relacionada à comunicação do diagnóstico dessas enfermidades, comprometendo a autonomia de pacientes e familiares, além do estresse provocado no médico assistente. **Objetivos:** Elaborar um guia a fim de reduzir as barreiras de comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares. **Metodologia:** Revisão sistemática, após busca dos descritores (“Muscular Diseases” OR “Neuromuscular Diseases”) AND (“Truth Disclosure” OR “Bad news communication” OR “Breaking bad News”) nos portais Pubmed, Bireme e Scopus, cujos resultados foram analisados por meio da síntese textual narrativa. **Resultados:** Dezesesseis artigos foram submetidos a análise final, dando origem a sete passos para suporte no processo de comunicação. São eles: Empatia, Mensagem, Prognóstico, Acolhimento, Tempo, Individualização e Autonomia. **Discussão:** A transmissão empática da mensagem e do seu prognóstico deve acolher os sentimentos do interlocutor que possui distintas necessidades de informação. Dessa forma, o planejamento da comunicação otimiza o tempo e individualiza cada contexto, respeitando a autonomia dos envolvidos. **Conclusão:** O EMPATIA reflete a análise bioética e interdisciplinar da literatura e vem a preencher a lacuna relacionada à comunicação de más notícias em doenças neuromusculares.

Introdução

As doenças neuromusculares compõem um grupo heterogêneo de síndromes genéticas, com fenótipos e genótipos variáveis que acometem o sistema nervoso periférico. São enfermidades raras que, em geral, cursam com limitação funcional progressiva, secundária à fraqueza muscular, podendo levar a incapacidade para sentar, deambular, realizar atividades manuais, falar, deglutir e respirar, além de complicações sistêmicas secundárias a possíveis danos em músculo cardíaco, broncoaspiração e infecção respiratória, por exemplo, além de deformidades musculoesqueléticas e óbito (1, 2, 3).

O cuidado de pacientes com incapacidades deve estar embasado nos princípios éticos da beneficência, da não maleficência, da autonomia e da justiça desde o anúncio do diagnóstico até as decisões do fim da vida (4). Há uma lacuna na literatura relacionada à comunicação de más notícias em doenças neurológicas que apresentam distintas necessidades de comunicação nas diferentes enfermidades (6,7,19,22). Sensação de estresse durante a transmissão desses diagnósticos é descrita por médicos que destacam a necessidade de treinamento em técnicas de comunicação (6, 7, 18, 28, 30).

O aperfeiçoamento da habilidade de comunicação fortalece o vínculo médico-paciente/família, a motivação e a adesão ao tratamento, o sentimento de segurança e esperança, além de favorecer a tomada de decisões compartilhadas, evitando expectativas inadequadas (7,13,25,34), otimizando o tempo da consulta (16) e os recursos disponíveis (34). O impacto negativo da má comunicação tem efeito a curto e longo prazo na saúde psicológica e social do paciente e de sua família (21, 34).

Diante do exposto é fundamental a existência de um guia para auxiliar a comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares, cuja finalidade é reduzir o estresse e as barreiras de comunicação entre estudantes, médicos em formação e especialistas, favorecendo a ética do cuidado centrado no indivíduo e na família.

Metodologia

Foi realizada uma revisão sistemática por meio da busca de artigos nos portais Pubmed, Bireme e Scopus até maio de 2022. Os descritores utilizados no Pubmed foram ((Muscular Disorders) OR (Neuromuscular Disease)) AND ((Bad news communication) OR (Truth Disclosure) OR (Breaking bad news)). Na Bireme e Scopus, foram (“Muscular Diseases” OR “Neuromuscular Diseases”) AND (“Truth Disclosure” OR “Bad news communication” OR “Breaking bad News”). Não houve restrição quanto ao ano de publicação, e os filtros utilizados foram estudos em humanos e língua inglesa. O

fluxograma de seleção dos artigos está indicado na Figura 1 (14). A tabela 1 sumariza os critérios de inclusão e exclusão.

Inicialmente foi realizada uma pré-seleção dos artigos pela primeira autora, seguida de uma seleção final após análise e discussão com os demais autores, considerando a interdisciplinaridade inerente ao tema. Após as etapas de seleção inicial e aprovação final, iniciou-se a análise dos artigos revisados de forma independente, evitando qualquer ambiguidade. Não foram excluídos artigos com base na qualidade da pesquisa apresentada devido ao pequeno número de estudos selecionados e por não haver superioridade ou necessidade de exclusão das experiências descritas.

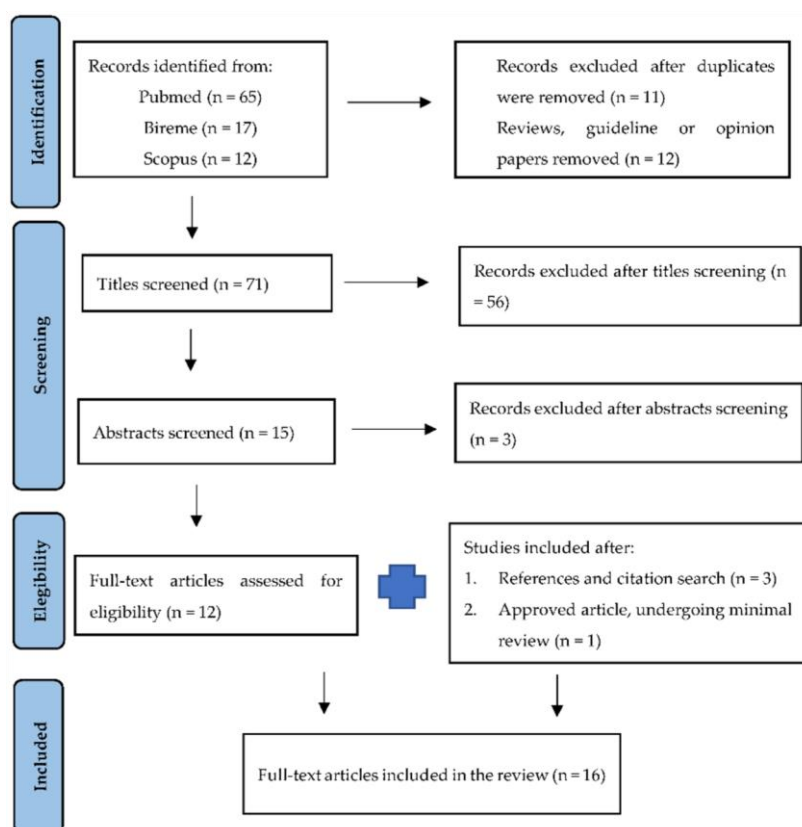


Fig. 1. Diagrama PRISMA

Tabela 1 Critérios de inclusão e exclusão

Critérios de inclusão	Critérios de exclusão
Artigos originais de pesquisa	Relatos de casos, revisões e documentos de opinião
Escritos em inglês	Escritos em outra língua
Publicações revisadas por pares	Publicações em revistas não revisadas
Monogenic neuromuscular disease	Doenças neuromusculares rapidamente reversíveis, como neuropatias e miopatias transitórias
Estudos relacionados ao momento da comunicação do diagnóstico de uma doença neuromuscular que trate de fatores relacionados à divulgação do diagnóstico, às barreiras de comunicação e à divulgação do prognóstico.	Estudos que descrevem testes de triagens e decisões terapêuticas.

Os artigos foram criteriosamente analisados e interpretados individualmente por meio das seguintes perguntas: 1. Quais fatores impactam positivamente a comunicação do diagnóstico de uma doença neuromuscular? 2. Quais barreiras de comunicação foram descritas durante a comunicação desse diagnóstico? Em seguida os resultados foram sintetizados, relacionados entre si e agrupados, por meio da síntese textual narrativa, sob a forma de um guia de comunicação (15).

O guia foi elaborado após análise dos resultados por uma neurologista com atuação em doenças neuromusculares, uma especialista em direito médico e em bioética e uma pesquisadora especialista em cuidados paliativos e em bioética. As sugestões e críticas foram enviadas por e-mail para a primeira autora, que realizou a revisão e crítica final.

Foram utilizados como base os seguintes protocolos de comunicação de más notícias: SPIKES, the Six-Step Protocol for Delivering Bad News (8), EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force (16), National Institute for Health and Care Excellence (NICE) para avaliação e condução de doença do neurônio motor (33) e um consenso emitido por seis sociedades científicas italianas e quatro associações de pais sobre a comunicação do diagnóstico de doença genética e síndromes de malformação (34).

Resultado

Foram incluídos dezesseis artigos para análise final após seleção da revisão sistemática. Cinco (31,2%) deles descrevem a perspectiva de pessoas com diagnóstico de esclerose lateral amiotrófica (ELA); dois (12,5%), as experiências de familiares cuidadores de pessoas com diagnóstico de ELA; dois (12,5%), de familiares cuidadores de pessoas com distrofia muscular de Duchenne (DMD); um (6,25%), de familiares cuidadores de pessoas com atrofia muscular espinhal (AME); três (18,75%), estudos mistos envolvendo pessoas acometidas e seus cuidadores (12,5% de ELA e 6,25% de doenças genéticas cromossômicas); dois (12,5%), envolvendo médicos neurologistas; e um (6,25%), médicos residentes. Um dos artigos captados durante a busca nas referências trata da perspectiva da comunicação do diagnóstico entre familiares e pessoas com enfermidades genéticas, ligadas ao cromossomo X, que, apesar de não abordar diretamente as doenças neuromusculares, pela similaridade relacionada à raridade, à origem genética, ao comprometimento funcional, à ausência de tratamento curativo e à necessidade de reabilitação continuada, foi selecionado para análise final (12). O artigo sobre a comunicação na AME foi aprovado para publicação e encontra-se em processo de revisão (38).

Os estudos selecionados descrevem experiências provenientes dos Estados Unidos da América, Canadá, Europa, Austrália e Brasil. Não foram encontradas amostras da América Central, África, continente asiático e outros países da América do Sul na literatura pesquisada. Há vários estudos relacionados à ELA, alguns poucos relacionados à DMD e um único à AME, com uma lacuna na discussão sobre a perspectiva do processo de comunicação do diagnóstico em pessoas com outras doenças neuromusculares e seus familiares, apesar de bem descrito o impacto negativo resultante da má comunicação dos diagnósticos de enfermidades neurodegenerativas e a baixa satisfação do processo de comunicação (6,7,18,21,28,30,31,34). Os estudos descritos estão resumidos na Tabela 2. A análise dos resultados deu origem ao Guia de comunicação EMPATIA, subdividido em sete passos para dar suporte à transmissão do diagnóstico de doenças neuromusculares. São eles: **E**mpatia, **M**ensagem, **P**rognóstico, **A**colhimento, **T**empo, **I**ndividualização e **A**utonomia (Tabela 3).

Nr.	Estudo	Proposta do estudo	Desenho	Metodologia	Amostra	Fatores que impactam positivamente a comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares	Barreiras de comunicação no diagnóstico de doenças neuromusculares	Conclusões do estudo
1.	Fernandes, 2022	Analisar o princípio da autonomia na comunicação do diagnóstico de atrofia muscular espinhal (AME)	Quantitativo	Questionário <i>on-line</i>	50 cuidadores familiares de AME, Brasil.	1. Relação empática entre médico, criança e familiar.	1. Ausência de orientação aos pais sobre como comunicar o diagnóstico aos filhos	A comunicação do diagnóstico da AME para a criança ou adolescente foi realizada predominantemente por pais que não se sentiram preparados para falar sobre o tema, resultando em sequelas psicológicas e aumento da predisposição a síndrome de estresse pós-traumático.
2.	Anestis 2021	Avaliar a prática atual e as perspectivas dos neurologistas do Reino Unido sobre o diagnóstico de uma doença neurodegenerativa motora	Qualitativo e quantitativo	Questionário <i>on-line</i> com informação demográfica, prática atual, experiência em má notícia e necessidade de treinamento	49 Neurologistas do Reino Unido	1. Ser honesto sem tirar a esperança 2. Envolvimento de equipe multidisciplinar 3. Participação da família	1. Medo de causar angústia 2. Carga de trabalho excessiva 3. Tempo de consulta reduzido 4. Marcação demorada do retorno 5. Paciente jovem 6. Ausência de tratamento curativo ou droga modificadora da doença	Embora o atendimento aos padrões básicos de boas práticas tenha sido relatado pela maioria dos profissionais, o estudo identificou várias áreas de melhorias, além da necessidade de treinamento dos profissionais em relação à comunicação de más notícias.
3.	Mirza, 2019	Determinar se as diretrizes de más notícias, particularmente SPIKES, são consistentes com as preferências dos pacientes com diagnóstico de câncer,	Qualitativo e quantitativo	Questionário <i>on-line</i>	1337 pacientes do Canadá	1. Planejar o acompanhamento com retorno rápido 2. Informações escritas 3. Contato de organizações, grupos ou conselheiros de suporte	1. Alguns pacientes não desejam ser tocados pelos médicos	Destaca que o SPIKES reflete as perspectivas de muitos grupos de pacientes e identifica cinco sugestões adicionais para auxiliar os médicos a dar más notícias

		lúpus, esclerose lateral amiotrófica, esclerose múltipla, HIV/AIDS ou doença de Parkinson.				4. Transmitir sentimento de determinação 5. Médicos empáticos sem pressa 6. Explicação clara do diagnóstico, do prognóstico e do tratamento 7. Certificar-se de que o paciente entendeu		
4.	Aoun, 2016, 2018	Descrever experiências de pessoas ao receber o diagnóstico de doença de neurônio motor (DNM) a fim de ter uma abordagem mais centrada na pessoa	Qualitativo e quantitativo	Questionário postal anônimo enviado via associação de pacientes	248 pessoas com diagnóstico de DNM, da Austrália	1. Resposta empática aos sentimentos do paciente/família 2. Informações claras e sugestão de metas realistas 3. Entender as expectativas do paciente/família 4. Orientação continuada 5. Disponibilidade de tempo (45-55min) 6. Privacidade 7. Neurologista honesto, direto, receptivo, atencioso, gentil, compassivo, empático, preocupado, prático e engajado. 8. Suporte psicológico 9. Contato de associações 10. Equipe multidisciplinar	1. Interrupções excessivas durante a consulta 2. Ausência de familiar na consulta 3. Ausência de oportunidade de discussão 4. Ausência de apoio emocional 5. Reação emocional do neurologista 6. Neurologista “prosaico”, “muito clínico”, “isolado” e “insensível”	A abordagem centrada na pessoa, com foco nos valores, preferências, preocupações psicossociais e existenciais, cuidando, apoiando e confortando em vez de apenas tratar é o que mais importa num período relativamente curto de uma doença fatal.
5.	O'Connor, 2018 / Aoun 2017	Descrever as experiências de	Qualitativo	Questionário postal anônimo	190 cuidadores	1. Neurologista empático que	1. Tempo curto de consulta	Os neurologistas podem se beneficiar com a educação e o

		cuidadores familiares de pessoas com DNM ao receber o diagnóstico, a fim de melhorar a comunicação do diagnóstico		enviado via associação de pacientes	familiares da Austrália	resposta adequadamente a suas emoções 2. Conhecimento técnico 3. Consultas longas 4. Privacidade 5. Informações escritas 6. Encaminhamento para uma segunda opinião 7. Encaminhamento a associações de pacientes 8. Neurologista sensível, caloroso e respeitoso	2. Longa espera da marcação de retorno 3. Falta de clareza quanto à evolução e ao prognóstico 4. Falta de empatia e entrega contundente tirou senso de esperança	treinamento em habilidades de comunicação para responder às emoções dos pacientes e familiares e desenvolver protocolos de melhores práticas.
6.	Bendixen, 2017	Reflexões dos pais sobre o processo de diagnóstico da Distrofia muscular de Duchenne (DMD)	Qualitativo	Entrevista semiestruturada realizada por telefone	15 pais de meninos com DMD dos EUA	1. Apoio de equipe interdisciplinar	1. Limitado conhecimento médico 2. Preocupações dos pais minimizadas ou desconsideradas 3. Comunicação descuidada	Apesar do acentuado progresso médico nas últimas décadas, há ainda barreiras para diagnosticar DMD e orientar sobre os cuidados.
7.	Aoun, 2016b	Determinar a prática em comunicar o diagnóstico de DNM e as necessidades de treinamento em más notícias e comparar as experiências dos neurologistas com pacientes atendidos no mesmo ano e com protocolos internacionais	Qualitativo e quantitativo	Questionário <i>on-line</i>	73 neurologistas da Austrália	1. Disponibilidade de tempo 2. Respostas empáticas 3. Abordagem multidisciplinar 4. Apoio continuado 5. Encaminhamento a associações	1. Medo de causar angústia 2. Ausência de tratamento eficaz 3. Medo de não ter todas as respostas 4. Ausência de treinamento ou necessidade de aprimoramento em comunicação de más notícias	Neurologistas relataram alguma dificuldade em transmitir o diagnóstico de DNM com sensação de estresse moderado a intenso e demonstram interesse em treinamento para responder à demanda emocional dos pacientes e em desenvolvimento de protocolo de boas práticas.
8.	Seeber, 2016	Avaliar como os pacientes com DNM	Qualitativo	Entrevista semiestruturada	21 pacientes da Holanda	1. Confirmação do diagnóstico e	1. Impacto do diagnóstico limita	Esta abordagem se encaixa bem com a maneira como os pacientes

		reagem à divulgação do diagnóstico em 2 consultas com intervalo de 14 dias		a domiciliar e análise de relatórios		comunicação da verdade após período de incerteza 2. Retorno precoce com o mesmo médico simbolizou “tempo para respirar” 3. Retorno precoce facilitou ajuste de mal-entendidos e discussão sobre envolvimento de outros órgãos 4. Ter seus desejos e expectativas valorizadas 5. Encaminhar a equipe especializada 6. Apoio de familiares e amigos 7. Opção de participar de pesquisa clínica 8. Escutar opinião do neurologista sobre pesquisas em andamento 9. Oferecer, mas não forçar opções de cuidado	o questionamento num primeiro momento 2. Dificuldade do neurologista em transmitir o diagnóstico	processam a mensagem, coletam informações e lidam com sua perspectiva de vida alterada. O neurologista deve seguir um protocolo claro e marcar um retorno a curto prazo.
9.	Dennis, 2015	Avaliar o momento e o conteúdo revelados a uma criança, por seus pais, sobre o diagnóstico de aneuploidias, os recursos acessados, os sentimentos e preocupações dos pais e recomendações para	Qualitativo e quantitativo	Questionário <i>on-line</i>	139 familiares e 67 pessoas com aneuploidias do cromossomo sexual, dos EUA, Canadá,	1. Discutir o diagnóstico gradualmente ao longo do tempo antes da puberdade 2. Pais bem informados a fim de responderem às suas próprias dúvidas	1. Maior conforto em discutir com o médico que com os pais 2. Falta de apoio médico aos pais no processo de divulgação 3. Medo de a criança se sentir diferente	A abordagem depende da personalidade da criança, do nível de afetividade da família e do estilo de comunicação. As reações das crianças foram comumente neutras ou positivas. As reações negativas podem ter sido decorrentes de informações inapropriadas para a maturidade da criança.

		abordagens de divulgação			Europa e Austrália	3. Ser honesto, aberto e calmo 4. Informação simples, direta e adequada para a idade 5. Utilização de fotos, livros e materiais de suporte 6. Ser positivo e sem julgamentos 7. Todos têm desafios e diferenças únicas 8. Apontar os pontos fortes da criança 9. Encorajar a criança a fazer perguntas e a falar sobre seus sentimentos 10. Informar que há muitas pessoas com o mesmo diagnóstico 11. Enfatizar o apoio dos pais no enfrentamento dos problemas 12. Suporte de um profissional de saúde na divulgação	e afetar sua autoestima	
10.	Schellenberg, 2014	Examinar a capacidade dos residentes em comunicar o diagnóstico da ELA	Quantitativo	Pontuação em <i>checklist</i> de comunicação de más notícias	22 médicos residentes do Canadá		1. Necessidade de treinamento em técnicas de comunicação 2. Tempo reduzido 3. Dificuldade em resumir a informação, perguntar se há dúvidas e	Insatisfação e apreensão dos residentes quanto ao treinamento de comunicação desse diagnóstico e alerta para a necessidade de educação

							confirmar a compreensão 4. Vocabulário inadequado 5. Comunicação não verbal inadequada 6. Inabilidade médica em lidar com suas próprias emoções	
11.	Chió, 2008	Avaliar as preferências de informação e o comportamento de busca de informação em pacientes e cuidadores de ELA.	Quantitativo	Entrevista utilizando um questionário estruturado	60 pacientes e 20 cuidadores da Itália	1. Informar sobre pesquisas atuais, terapias modificadoras da doença e resultados da ELA 2. Entender o que pacientes e cuidadores querem saber e estimulá-los a fazer perguntas precisas 3. Sensação de que o médico entendeu os sentimentos do paciente	1. Baixa satisfação e alto estresse durante o processo de comunicação resultou em busca alternativa de informações	Os profissionais de saúde devem estar cientes de que os pacientes e os cuidadores de ELA costumam usar a <i>internet</i> para obter informações e devem ajudá-los a selecionar e interpretar as notícias que encontraram.
12.	McCluskey, 2004	Determinar o grau de satisfação dos pacientes e/ou familiares com a forma como receberam o diagnóstico da ELA e avaliar aspectos associados a maior satisfação	Quantitativo	Questionário postal anônimo enviado via associação de pacientes	163 pacientes com ELA e/ou familiares da Philadelphia, EUA	1. Discutir condutas de fim de vida num primeiro momento não teve impacto negativo 2. Mínimo de 45 minutos de consulta 3. Presença de familiar 4. Retorno precoce	1. Informações detalhadas e específicas não são bem compreendidas num primeiro momento devido ao choque do diagnóstico	Há possibilidade de melhorar a comunicação do diagnóstico na ELA com a adesão às técnicas de comunicação de más notícias e com disponibilidade de tempo durante a consulta.
13.	Beisecker, 1988	Perspectiva do paciente com ELA sobre o papel do médico e de outros profissionais de saúde	Qualitativo	Entrevista semiestruturada	41 pacientes com ELA do Kansas, EUA	1. Comunicação direta, honesta, mas não prematura 2. Médico sensível à prontidão dos	1. Falta de oportunidade para perguntar	Os pacientes desejam ver o médico a cada consulta e esperam apoio emocional e cuidado tanto do médico quanto do enfermeiro e de profissionais de saúde afins.

		no atendimento a essas pessoas				pacientes e que transmita esperança 3. Fornecimento de materiais escritos	2. Desinformação ou retenção de informações 3. Estilo de divulgação inadequada 4. Desacordo sobre o plano de tratamento 5. Falta de tempo	
14.	Firth, 1983	Compartilhar as experiências dos pais de filhos com DMD à época do diagnóstico	Qualitativo	Entrevista domiciliar	66 famílias (mãe isolada ou pai e mãe) da Grã-Bretanha	1. Presença de ambos os pais 2. Retorno precoce 3. Possibilidade de vários encontros 4. Fornecimento de contato de equipe de apoio especializada 5. Fornecimento de contato de famílias com experiência semelhante	1. Atraso do diagnóstico 2. Número de estudantes no ambiente	Não há uma maneira única de comunicar aos pais de uma criança que ela tem DMD. O artigo resume sugestões dos pais que viveram essa experiência.

Tabela 2: Estudos selecionados na revisão sistemática

Guia de comunicação do diagnóstico de doenças neuromusculares

1. Empatia	1. Seja empático 2. Prepare-se de forma técnica e emocional 3. Transmita o diagnóstico presencialmente 4. Evite fins de semana, noites, dias que precedam as férias e as datas comemorativas 5. Estimule a presença de familiares 6. Respeite a privacidade do momento 7. Atente-se para as expressões verbais e não verbais 8. Sente-se próximo ao paciente, mantendo o olhar direto e contínuo 9. Evite interrupções
2. Mensagem	1. Não omita ou distorça o diagnóstico 2. Transmita a informação de maneira clara, honesta, atualizada, acessível, sem ambiguidade, sem eufemismo, sem jargões, sem sentimentalismo e com adequado tom de voz 3. Evite ser muito técnico num primeiro momento 4. Escute o paciente e compreenda suas expectativas, mostrando-se disponível 5. Não confronte diretamente opiniões divergentes 6. Encaminhe a equipe de reabilitação e serviços especializados 7. Resuma as principais informações e forneça materiais com orientações diversas relacionadas à enfermidade 8. Agende um retorno entre 2 e 4 semanas com orientações relacionadas à anotação de dúvidas. 9. Mantenha a comunicação adequada a cada etapa da evolução 10. Particularidades da infância a. Individualize as necessidades do trinômio médico x criança x responsável legal b. Oriente e apoie os pais, evitando a “proteção de informações” como um “segredo familiar” c. Adapte a comunicação à maturidade da criança d. Encoraje a criança a fazer perguntas e a falar sobre seus sentimentos e. Aponte os pontos fortes da criança, informe que há outras pessoas com o mesmo diagnóstico e enfatize o apoio dos pais no enfrentamento dos problemas f. Atente-se aos “indivíduos esquecidos de informação”
3. Prognóstico	1. Não antecipe o prognóstico nem determine um tempo de vida 2. Mantenha uma “esperança realista” e não um “otimismo irreal” 3. Enfatize aspectos positivos 4. Realize uma educação continuada relacionada à tomada de condutas e possíveis complicações 5. Valorize os desejos e as necessidades dos pacientes 6. Não perturbe a fé dos envolvidos 7. Respeite o direito de não saber, se for o caso, e solicite o nome de alguém que possa compartilhar as decisões terapêuticas com o médico assistente.
4. Acolhimento	1. Acolha o medo, as dores, a raiva, a negação, a ansiedade, o desabafo, o choro e o silêncio 2. Valorize os sentimentos e as dúvidas, sem minimizá-los, mas buscando soluções e respostas 3. Acolha sem interiorizar o sofrimento do outro
5. Tempo	1. Tenha em mente um planejamento de comunicação 2. Evite falar de temas sem conexão com o diagnóstico ou que não consiga explicar 3. O tempo recomendado é entre 45 e 60 minutos
6. Individualização	1. Adapte-se às particularidades sociais, culturais, intelectuais e religiosas do paciente e seus acompanhantes 2. Evite julgamentos 3. Adapte o ambiente de atendimento
7. Autonomia	1. Respeite a autonomia dos envolvidos 2. Certifique-se de que a informação e o esclarecimento transmitido resultaram em decisões livres e conscientes

Tabela 3: Guia de comunicação EMPATIA

Discussão

Passo 1: E- Empatia

A empatia é a essência desse guia de comunicação. Apesar de ser considerada uma habilidade básica na relação médico-paciente (5), vários estudos têm descrito a ausência de empatia durante o diagnóstico de doenças neurodegenerativas (6,11,14,23,25,26,27,28). Comunicar o diagnóstico de uma doença neuromuscular a um paciente e/ou aos seus familiares requer empatia pelo outro e compreensão sobre o que, onde, como e na presença de quem isso deve acontecer.

Deve haver preparo médico antes da consulta para que a má notícia não resulte em barreira de comunicação (20,25,29) devido ao prognóstico incerto, à ausência de tratamento curativo, à angústia de não ter todas as respostas, ao medo de destruir a esperança, a fé, ou gerar sofrimento, além da reação de pacientes e/ou familiares, e até mesmo o sentimento de incapacidade técnica de transmitir esse diagnóstico(11,20,30). Diante disso, o envolvimento emocional ocorre em um fluxo bidirecional entre médicos e pacientes/cuidadores, pois não se trata de mera transferência de informações(13).

Os profissionais devem ter em mente que comunicar a verdade com empatia não prejudica a qualidade de vida de seus pacientes, podendo também melhorar sua vitalidade (22,31), reduzir sentimentos de culpa e falsas crenças, além de ser uma oportunidade para discutir preferências, planejar metas com tomada de decisão compartilhada e promover sensação de controle e de segurança, empoderando os pacientes (5,6,30). Em contrapartida, conversas inadequadas podem causar um impacto mais negativo do que toda a luta e as dificuldades relacionadas ao cuidado continuado (17).

O diagnóstico deve ser informado pessoalmente sempre que possível (15,16,17,20), evitando correspondência física ou eletrônica, contato telefônico ou ligações. Essa comunicação é um ato médico (Art.34 do Código de Ética Médica) e, portanto, não pode ser atribuída a outro profissional de saúde (32). No caso das doenças neuromusculares, o neurologista, que possui conhecimento técnico sobre o assunto, é o profissional mais indicado para transmitir essas informações (21). Também é recomendado evitar finais de semana, noites, vésperas de feriados e datas comemorativas, seguindo as “regras da boa prática” de dar más notícias (4,7,8). Os pacientes devem ser orientados a convidar um acompanhante próximo, e, se forem crianças, é preferível ambos os pais ou dois familiares (17,20,33) estarem presentes durante as consultas. Isso facilita o suporte emocional e a compreensão das informações, além de auxiliar no cuidado continuado, que muitas vezes é necessário (7,13,14,16,25,27,29).

Deve-se atentar para a sensação de privacidade em relação ao ambiente físico, ao número de profissionais e alunos durante a comunicação de más notícias e à oportunidade de vestir o paciente, caso tenha sido examinado recentemente (15,16,20,33). A privacidade é mencionada como fator de satisfação durante a comunicação do diagnóstico de doença do neurônio motor (6,25,26,27,28). O médico deve estar atento aos aspectos não verbais, estado emocional, personalidade, valores, características intelectuais e preocupações psicossociais e existenciais, flexibilizando-se, abandonando qualquer tipo de preconceito e assumindo uma postura centrada no interlocutor (12,15,25, 27). Assim, há valor ético e terapêutico em usar a primeira pessoa do plural (nós), referindo-se a pacientes e familiares pelo nome, e adaptando ao “ritmo do paciente” e ao seu “tempo psíquico” a quantidade e a velocidade das informações para que possam assimilar o que foi ouvido (13,15,16,25).

Como as mesas ou escrivaninhas podem ser percebidas como um obstáculo à comunicação, os profissionais devem sentar-se próximos aos pacientes, preferencialmente lado a lado e no mesmo nível; olhando-os com atenção, indicando interesse e permitindo escuta ativa (15,16,20). Tocar os braços ou segurar as mãos, apesar de ser considerado uma postura empática, nem sempre é desejado pelos pacientes durante o processo de comunicação (9,20), e, portanto, os limites individuais não devem ser desrespeitados. As interrupções devem ser evitadas. Ligações telefônicas, discussão de temas relacionados a outros pacientes e a necessidade de preparar ou assinar diversos documentos geram uma sensação de cuidado mal planejado (15,16,25,29). O paciente deve ser informado sobre possíveis restrições de tempo ou interrupções esperadas (20).

Passo 2: M- Mensagem

O diagnóstico não deve ser omitido. A “conspiração do silêncio” ou a “mentira piedosa” ou a distorção da informação pelo uso de termos generalizados, como, por exemplo, “doenças do sistema nervoso” e “lesão dos nervos motores” em vez do nome real da doença (6,13,16,29,34) é uma forma de “poupar” o paciente, porém pode provocar sentimentos de impotência e angústia, atrapalhando o momento de enfrentamento da condição (34,35). Um sincero “não sei” é preferível a uma resposta infundada, gerando uma falsa interpretação e repercussões negativas na vida do paciente e de seus familiares(15).

A mensagem deve ser comunicada de forma clara e atualizada, com vocabulário acessível e tom de voz adequado, usando exemplos, metáforas, mas também desenhos ou imagens simples. Sentimentalismo, ambiguidade, eufemismo, jargão médico e expressões impessoais devem ser

evitados (7,8,9,12,13,15,16,21,25,26,27,28). É preciso cautela quanto à “sobredescrição” dos aspectos clínicos ou ao aprofundamento científico das informações fornecidas, pois o impacto inicial do diagnóstico compromete o entendimento (14,15,29). Por serem doenças raras, na maioria das vezes, os pacientes e seus familiares as desconhecem ou as conhecem apenas superficialmente (6,33), por isso é interessante perguntar o que eles sabem sobre elas (15,16,20,21) e compreender suas expectativas (17,21,25,27,29).

O médico também deve ouvir o paciente e certificar-se de que a mensagem transmitida foi compreendida e, em caso de dúvidas, demonstrar paciência, interesse e disponibilidade para mais esclarecimentos (9,12,16,21,24,25,27,35). Deve-se evitar a “síndrome da porta”, que ocorre quando, após fornecer todas as informações, os pacientes e seus familiares filtram seletivamente as informações ouvidas (4,15). Opiniões divergentes não devem ser confrontadas diretamente. A melhor estratégia é compreender a experiência e o ponto de vista dos envolvidos (15), da mesma forma que não se deve forçar, mas orientar sobre as opções de cuidado (29).

Recomenda-se o encaminhamento por escrito para serviços de reabilitação e outras especialidades médicas, como geneticistas para aconselhamento genético, pneumologistas, ortopedistas, entre outros. A interdisciplinaridade é essencial por ter impacto positivo no processo de comunicação, no planejamento terapêutico e no estabelecimento de metas clínicas e de reabilitação, melhorando a independência funcional, prevenindo complicações, além de funcionar como rede de apoio, evitando condutas inadequadas, despesas e perda de tempo (7,8,9,11,15,21,22,25,26,27,28,29,33,35). Assim, o contato com a equipe de reabilitação deve ocorrer em até quatro semanas após o diagnóstico (21).

Entregar um resumo ou fornecer materiais relacionados ao assunto abordado na consulta (explicações sobre a doença, classificações, possíveis causas, sintomas esperados e como manejá-los, opções de tratamento, procedimento em caso de complicações e pesquisas em andamento) é essencial; os profissionais também devem fornecer informações sobre grupos de apoio, associações, direitos trabalhistas, benefícios assistenciais para pessoas com deficiência e fontes confiáveis de pesquisa (6,7,9,12,15,16,21,24,26,28,29,35). As consultas de retorno devem ser agendadas com brevidade, idealmente dentro de 2 a 4 semanas (14,16) após o encontro anterior. A busca por informações sem orientação gera um “sentimento de abandono” (6,24), impactando negativamente a aceitação do diagnóstico (7,9,14,34,26,28,29). O agendamento da primeira consulta de retorno com intervalo de 14 dias simboliza um “momento para recuperar o fôlego”, processar as informações, corrigir malentendidos e discutir dúvidas que surgiram após a consulta (29).

Os médicos devem manter uma comunicação adequada em cada estágio da evolução. Toda conversa deve envolver um suporte individualizado a curto, médio e longo prazo (4), portanto múltiplos encontros são imprescindíveis (11,21,33,35). Idealmente, as reavaliações devem ocorrer com o mesmo neurologista a cada 2-3 meses, mas podem variar de acordo com as doenças e seus estágios (16). Também é importante manter a comunicação interdisciplinar desde o diagnóstico até o final da vida (4,35).

Comunicação do diagnóstico de uma doença neuromuscular para as crianças:

As necessidades do trinômio médico-criança/responsável legal devem ser individualizadas, com orientação aos pais e familiares, que devem ter suas dúvidas esclarecidas para se sentirem preparados para falar sobre o diagnóstico nas diferentes fases de maturidade de seus filhos (10,22, 23,33). A ausência desse suporte causa estresse psicológico e aumento da predisposição ao transtorno de estresse pós-traumático nos cuidadores familiares (23). Além disso, a vulnerabilidade psicológica dos pais associada à má compreensão dos diversos aspectos relacionados à doença pode gerar tomadas de decisão inadequadas (36).

Deve-se evitar “isolar a criança da informação” como, por exemplo, um “segredo de família”, pois essa atitude gera tensão no ambiente familiar, além de crianças e adolescentes chateados, frustrados e ansiosos com um contínuo sentimento de desconfiança. O princípio da verdade, além de ser uma postura ética, impacta positivamente a comunicação do diagnóstico (10). Discutir o diagnóstico gradualmente ao longo do tempo, mas antes da puberdade, com informações simples, diretas e adequadas à idade, usando fotos, livros e materiais de apoio, é recomendado. A abordagem depende da personalidade da criança e do nível de afeto e de estilo de comunicação da família (22). A autonomia da criança e do adolescente na tomada de decisões relacionadas ao seu diagnóstico deve ser respeitada, entendendo que a maturidade cognitiva nem sempre corresponde à cronológica, mas à capacidade de abstrair, de compreender informações e de tomar decisões sobre suas vidas segundo a “teoria do menor maduro” (37,38,39).

Os médicos devem ouvir as crianças, incentivá-las a fazer perguntas e a compartilhar seus sentimentos (22). O diálogo aberto, honesto e franco resulta em crianças emocional e psicologicamente mais resilientes e empoderadas (10) além de evitar expectativas inadequadas (15). Seus pontos fortes devem ser apontados, valorizando suas habilidades e competências (15). Eles também devem saber que existem muitas pessoas com o mesmo diagnóstico, todas com desafios e diferenças únicas, e que pais, médicos e equipes interdisciplinares os apoiarão no enfrentamento de cada problema (22).

Nesse contexto, é preciso prestar atenção aos “esquecidos de ser informados”, como irmãos de pacientes que, angustiados, isolados e silenciosos, convivem com uma história familiar de doença genética e neurodegenerativa (4), carregando sentimentos de culpa, medo, ressentimento, ciúme e inveja. Assim, o aconselhamento genético é essencial para favorecer a coesão familiar, a tomada de decisões reprodutivas e o manejo dos sentimentos dos pacientes e familiares (10).

Passo 3: P- Prognóstico

Outra recomendação relevante é que os profissionais não antecipem prognósticos nem determinem uma expectativa de vida. As informações prognósticas devem ser individualizadas e realistas, compreendendo as necessidades de informação e de clareza (5,9,16,35), evitando dados teóricos ou generalizados (15). A utilização de escalas de sobrevida ou funcionais de acordo com cada doença e o acompanhamento clínico auxiliam no entendimento de sua evolução, porém quaisquer incertezas relacionadas à progressão e à sobrevida estimada devem ser destacadas, explicando a variabilidade individual e informando que há pacientes em situações melhores ou piores (5).

A honestidade sobre a progressão e o reconhecimento da gravidade da doença, mantendo a “esperança realista” por meio da comunicação sobre medicamentos neuroprotetores (16) e modificadores da doença (4), quando apropriado, é essencial; além de pesquisas em andamento, medicamentos, melhora funcional, redução de complicações, planejamento de metas e aumento da qualidade de vida e da expectativa de vida relacionada à reabilitação (7,16,29). O “otimismo irrealista” pode gerar expectativas desproporcionais relacionadas aos objetivos terapêuticos e seus riscos associados, portanto deve-se evitar o uso do termo “cura” em vez de “modificação da história natural da doença” (4,15,25, 27). Enfatizar aspectos positivos, como a preservação da cognição e da capacidade intelectual, a possibilidade de tomar decisões e, dependendo da doença, estudar, ter filhos e alguma ocupação, por exemplo, favorece a aceitação do diagnóstico (15,17,22).

O médico deve ensinar, orientar e esclarecer dúvidas continuamente em cada etapa da evolução para que o paciente se sinta preparado em caso de complicações e seguro para tomar decisões terapêuticas e paliativas, reduzindo o sentimento de medo e ansiedade (11,16,21,25,27,36). Dessa forma, a educação permanente reduz a obstinação terapêutica e, conseqüentemente, evita uma morte lenta e dolorosa (15). Deve ficar claro que os pacientes são os protagonistas de suas histórias, e as tomadas de decisão serão compartilhadas; suas opiniões, respeitadas; seus desejos e necessidades, valorizados; e que eles são livres para ouvir uma segunda opinião se assim o desejarem (16,26, 28,29). Eles também devem ter a opção de não conhecer seu prognóstico, que pode ser discutido com a família

se o paciente permitir. Se o médico julgar que eles não podem tomar decisões por causa de deficiências cognitivas, sua expectativa de vida deve ser discutida com a família (5).

Ser sensível às necessidades espirituais, demonstrando compaixão, também é um traço essencial para os profissionais de saúde. Mesmo diante de um prognóstico ruim, esses comportamentos podem ser fontes de conforto, paz, esperança e pertencimento. Quando a equipe médica não se sente capaz de falar sobre espiritualidade ou tem pensamentos divergentes do paciente, o aconselhamento espiritual pode ajudar a refletir sobre fé, crenças e valores (5,40). Estudos são necessários para avaliar o impacto das questões espirituais na qualidade de vida e no desejo de morte nessa população (16).

Passo 4: A- Acolher

Outro passo essencial e indispensável é reconhecer o medo, a insegurança, a dor, a raiva, a negação, a ansiedade, a explosão, a revolta, a tristeza ou o silêncio (16). Depois de esclarecer o diagnóstico e o prognóstico, é imperativo apoiar e confortar, conhecendo o ser humano por trás da doença neurodegenerativa. A família também deve se sentir acolhida, pois, em geral, as famílias participativas são as maiores aliadas do tratamento. Valorizando sem minimizar preocupações, desejos, sentimentos e necessidades, demonstrando interesse e fornecendo soluções e orientações adequadas, o médico fortalece o cuidado centrado no paciente/família além da confiança no médicopaciente -relação familiar (8,15,17,24).

Os profissionais devem cuidar de sua saúde emocional e reconhecê-la. Sua reação emocional é uma importante barreira de comunicação (12,25,27), portanto devem ter recursos para reduzir ou evitar a internalização do sofrimento relacionado ao medo de causar angústia e de comunicar um prognóstico desfavorável ou à ausência de curativo tratamento (6).

Passo 5: T- Tempo

Planejar o passo a passo deste guia de comunicação para ajustar o horário e reduzir situações que demonstrem que o tempo é limitado, como interrupções e olhar para o relógio, é essencial (16,29). A duração recomendada para esses encontros é de 45-60 minutos (14,16,25,27). Portanto, os profissionais devem manter o foco no tema principal sem se desviar para diálogos secundários, evitando temas que não podem explicar.

Os pacientes que tiveram mais tempo durante a consulta relataram maior satisfação com a possibilidade de melhor digerir as informações, transmitir seus sentimentos e esclarecer dúvidas em comparação com aqueles que tiveram consultas curtas, o que gerou frustração e sensação de pressa (6, 9). A indisponibilidade de tempo é recorrentemente descrita na literatura relacionada às doenças

neurodegenerativas como uma importante barreira de comunicação (6,7,9,11,12,14,20,21,25,26,27,28, 35).

Passo 6: I- Individualizar

O médico também deve individualizar o processo, adaptando este guia ao contexto relacionado às questões emocionais, sociais, culturais, intelectuais, financeiras e religiosas dos envolvidos e às necessidades de informação centradas no paciente e em seus familiares cuidadores (8, 25,27). Cada processo de comunicação é único, e o médico não deve ter em mente protocolos fixos, mas deve estar aberto para analisar se a informação inicial foi suficientemente compreendida, e as expectativas, alcançadas (15,20,33).

O julgamento deve ser evitado e substituído por orientação e apoio durante todo o curso da doença (4,22). Nem todas as famílias poderão realizar a reabilitação com uma equipe interdisciplinar completa, seja por questões financeiras, seja pela localização dos serviços de saúde, seja pelo tempo necessário para o atendimento, mas devem estar bem informadas sobre os benefícios de um tratamento eficaz, além de ser incentivado, mas não forçado a realizá-lo (15,21,29). Caso o acompanhamento presencial não seja possível, o teleatendimento pode ser uma opção para reduzir o “abandono terapêutico” e auxiliar no suporte (41).

Recomenda-se também a adequação do ambiente de atendimento, a organização de mesas e cadeiras, a acessibilidade, a redução de ruídos e a privacidade, além do treinamento e da orientação de uma equipe de atendimento que envolve toda a equipe, desde o porteiro até os profissionais que realizam serviços gerais e secretárias, facilitar a acessibilidade e ter posturas e condutas empáticas que valorizem a equidade. É fundamental o envolvimento de outros profissionais de saúde no tratamento integrado e contínuo, além da administração do agendamento de consultas conforme etapas 2.8 e 2.9 da tabela 3.

Passo 7: A- Autonomia

A consequência desejada do guia EMPATIA é o respeito à autonomia dos envolvidos. A comunicação eficiente favorece o consentimento e a tomada de decisão consciente e voluntária do paciente ou de seus responsáveis legais (42). Os profissionais devem assegurar que o processo de comunicação resulte em indivíduos autônomos que, entendendo o impacto de suas decisões, sejam livres para decidir de acordo com suas crenças, perspectivas e valores, mesmo contrariando a opinião de seus médicos (43).

Conclusões

Esta revisão sistemática demonstrou que a comunicação empática do diagnóstico e do prognóstico de uma doença neuromuscular requer disponibilidade e gerenciamento de tempo para esclarecimento técnico individualizado de acordo com as particularidades do paciente e de seus cuidadores. Após as informações necessárias, deve haver reconhecimento e orientação sobre quais caminhos seguir para respeitar a autonomia dos envolvidos.

Dessa forma, o guia EMPATIA reflete a análise bioética da literatura relacionada à comunicação de más notícias sobre doenças neuromusculares com base em protocolos internacionalmente respaldados e uma revisão sistemática transparente e objetiva, discutida de forma interdisciplinar. Este guia preenche a lacuna relacionada à comunicação do diagnóstico e à necessidade de capacitação técnica dos neurologistas (6,7,8,12,14,26,28,29), favorecendo um processo de comunicação satisfatório (15, 17).

Perspectivas futuras

Os autores pretendem analisar o impacto na comunicação do diagnóstico em doenças neuromusculares, após a utilização deste guia, na relação médico-paciente, no estresse relacionado ao médico durante o fornecimento das informações (6,24,27,28,30), nas sequelas psicológicas e na síndrome de estresse pós-traumático em familiares e consequentemente na autonomia da tomada de decisões (38).

Limitações

As limitações deste guia estão relacionadas à ausência de pesquisa relacionada ao processo de comunicação da maioria das doenças neuromusculares e à ausência desse tipo de investigação em vários continentes, podendo haver necessidade de adaptação transcultural ou ajustes específicos relacionados a alguma enfermidade neuromuscular.

Referências

1. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2018 Feb; 104(1S):S89-S95. doi: 10.1016/j.otsr.2017.04.019. Epub 2017 Nov 28. PMID: 29196274.
2. Gascón-Navarro JA, De La Torre-Aguilar MJ, Fernández-Ramos JA, Torres-Borrego J, Pérez-Navero JL. Experience in neuromuscular diseases in children and adolescents and their comorbidities in a tertiary hospital. *Ital J Pediatr*. 2021 Nov 16; 47(1):228. doi: 10.1186/s13052-021-01176-4. PMID: 34784950; PMCID: PMC8597309.
3. Cohen E, Bonne G, Rivier F, Hamroun D. The 2022 version of the gene table of neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscul Disord*. 2021 Dec; 31(12):1313-1357. doi: 10.1016/j.nmd.2021.11.004. PMID: 34930546.
4. Chabrol B, Desguerre I. Ethical aspects in the care of a child with infantile spinal muscular atrophy (SMA). *Arch Pediatr*. 2020 Dec; 27(7S):7S50-7S53. doi: 10.1016/S0929-693X(20)30278-5. PMID: 33357599.
5. van Eenennaam RM, Kruithof WJ, van Es MA, Kruitwagen-van Reenen ET, Westeneng HJ, et al. Discussing personalized prognosis in amyotrophic lateral sclerosis: development of a communication guide. *BMC Neurol*. 2020 Dec 14; 20(1):446. doi: 10.1186/s12883-020-02004-8. PMID: 33308184; PMCID: PMC7734773.
6. Anestis E, Eccles F, Fletcher I, French M, Simpson J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: A scoping review of doctors' and patients' perspectives. *Patient Educ Couns*. 2020 Sep; 103(9):1709-1723. doi: 10.1016/j.pec.2020.03.023. Epub 2020 Apr 2. PMID: 32299642.
7. Anestis E, Eccles FJR, Fletcher I, Simpson J. Neurologists' current practice and perspectives on communicating the diagnosis of a motor neurodegenerative condition: a UK survey. *BMC Neurol*. 2021 Jan 22;21(1):34. doi: 10.1186/s12883-021-02062-6. PMID: 33482753; PMCID: PMC7821644.
8. Bendixen RM, Houtrow A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J Pediatr Health Care*. 2017 May-Jun;31(3):285-292. doi: 10.1016/j.pedhc.2016.09.002. Epub 2016 Oct 12. PMID: 27743907; PMCID: PMC5389929.
9. Mirza RD, Ren M, Agarwal A, Guyatt GH. Assessing Patient Perspectives on Receiving Bad News: A Survey of 1337 Patients With Life-Changing Diagnoses. *AJOB Empir Bioeth*. 2019 Jan-Mar;10(1):36-43. doi: 10.1080/23294515.2018.1543218. Epub 2018 Dec 31. PMID: 30596341.
10. Metcalfe A, Coad J, Plumridge GM, Gill P, Farndon P. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: a meta-synthesis of the research. *Eur J Hum Genet*. 2008 Oct; 16(10):1193-200. doi: 10.1038/ejhg.2008.84. Epub 2008 Apr 23. PMID: 18431405.
11. Aoun SM, Breen LJ, Edis R, Henderson RD, Oliver D, Harris R, Howting D, O'Connor M, Birks C. Breaking the news of a diagnosis of motor neurone disease: A national survey of neurologists' perspectives. *J Neurol Sci*. 2016 Aug 15; 367:368-74. doi: 10.1016/j.jns.2016.06.033. Epub 2016 Jun 16. PMID: 27423623 b
12. Schellenberg KL, Schofield SJ, Fang S, Johnston WS. Breaking bad news in amyotrophic lateral sclerosis: the need for medical education. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2014 Mar; 15(1-2):47-54. doi: 10.3109/21678421.2013.843711. Epub 2013 Nov 18. PMID: 24245652.

13. Martinelli V, Ghezzi A, Montanari E, Radaelli M, Comi G, Bossa R. Disclosing the diagnosis of multiple sclerosis: the Profile Project. *J Neurol*. 2012 Dec;259(12):2605-10. doi: 10.1007/s00415-012-6548-9. Epub 2012 May 26. PMID: 22638566.
14. McCluskey L, Casarett D, Siderowf A. Breaking the news: a survey of ALS patients and their caregivers. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2004 Sep; 5(3):131-5. doi: 10.1080/14660820410020772. PMID: 15512900.
15. Serra G, Memo L, Coscia A, Giuffr  M, Iuculano A, Lanna M, et al; their respective Scientific Societies and Parents' Associations. Recommendations for neonatologists and pediatricians working in first level birthing centers on the first communication of genetic disease and malformation syndrome diagnosis: consensus issued by 6 Italian scientific societies and 4 parents' associations. *Ital J Pediatr*. 2021 Apr 19; 47(1):94. doi: 10.1186/s13052-021-01044-1. PMID: 33874990; PMCID: PMC8054427.
16. EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis; Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, Chio A, Van Damme P, Hardiman O, Kollewe K, Morrison KE, Petri S, Pradat PF, Silani V, Tomik B, Wasner M, Weber M. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)--revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*. 2012 Mar; 19(3):360-75. doi: 10.1111/j.1468-1331.2011.03501.x. Epub 2011 Sep 14. PMID: 21914052.
17. Parsons E, Bradley D, Clarke A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch Dis Child*. 1996; 74(6):550-553. doi:10.1136/adsc.74.6.550
18. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ* 2021;372:n71. doi: 10.1136/bmj.n71).
19. Barnett-Page E, Thomas J. Methods for the synthesis of qualitative research: a critical review. *BMC Med Res Methodol*. 2009 Aug 11; 9:59. doi: 10.1186/1471-2288-9-59. PMID: 19671152; PMCID: PMC3224695)
20. Baile WF, Buckman R, Lenzi R, Glober G, Beale EA, Kudelka AP. SPIKES-A six-step protocol for delivering bad news: application to the patient with cancer. *Oncologist*. 2000; 5(4):302-11. doi: 10.1634/theoncologist.5-4-302. PMID: 10964998.
21. Motor neurone disease: assessment and management. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2019 Jul. PMID: 32134605.
22. Dennis A, Howell S, Cordeiro L, Tartaglia N. "How should I tell my child?" Disclosing the diagnosis of sex chromosome aneuploidies. *J Genet Couns*. 2015; 24(1):88–103.
23. Fernandes IAM, Menezes ROA, Rego G. Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy. *BMC Pediatr*. 2022 Aug 17;22(1):489. doi: 10.1186/s12887-022-03552-3. PMID: 35978280; PMCID: PMC9386960.
24. Chi  A, Montuschi A, Cammarosano S, De Mercanti S, Cavallo E, Ilardi A, Ghiglione P, Mutani R, Calvo A. ALS patients and caregivers communication preferences and information seeking behaviour. *Eur J Neurol*. 2008 Jan; 15(1):55-60. doi: 10.1111/j.1468-1331.2007.02000.x. Epub 2007 Nov 14. PMID: 18005051.
25. Aoun SM, O'Brien MR, Breen LJ, O'Connor M. 'The shock of diagnosis': Qualitative accounts from people with Motor Neurone Disease reflecting the need for more person-centred care. *J*

- Neurol Sci. 2018 Apr 15; 387:80-84. doi: 10.1016/j.jns.2018.01.026. Epub 2018 Feb 3. PMID: 29571877.
26. O'Connor M, Aoun SM, Breen LJ. Australian family carer responses when a loved one receives a diagnosis of Motor Neurone Disease-"Our life has changed forever". Health Soc Care Community. 2018 May; 26(3):e415-e421. doi: 10.1111/hsc.12541. Epub 2018 Jan 22. PMID: 29359485.
 27. Aoun SM, Breen LJ, Howting D, Edis R, Oliver D, Henderson R, O'Connor M, Harris R, Birks C. Receiving the news of a diagnosis of motor neuron disease: What does it take to make it better? Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2016; 17(3-4):168-78. doi: 10.3109/21678421.2015.1111907. Epub 2015 Nov 26. PMID: 26609553.
 28. Aoun SM, Breen LJ, Oliver D, Henderson RD, Edis R, O'Connor M, Howting D, Harris R, Birks C. Family carers' experiences of receiving the news of a diagnosis of Motor Neurone Disease: A national survey. J Neurol Sci. 2017 Jan 15; 372:144-151. doi: 10.1016/j.jns.2016.11.043. Epub 2016 Nov 20. PMID: 28017202
 29. Seeber AA, Pols AJ, Hijdra A, Grupstra HF, Willems DL, de Visser M. Experiences and reflections of patients with motor neuron disease on breaking the news in a two-tiered appointment: a qualitative study. BMJ Support Palliat Care. 2019 Mar; 9(1):e8. doi: 10.1136/bmjspcare-2015-000977. Epub 2016 Feb 2. PMID: 26839121.
 30. Brighton LJ, Bristowe K. Communication in palliative care: talking about the end of life, before the end of life. Postgrad Med J. 2016 Aug; 92(1090):466-70.
 31. Li Y, Wan M, Luo X, Li J, Wang H, Wei D, Feng H. The impact of informing diagnosis on quality of life in patients with cancer: A protocol of systematic review and meta-analysis. Medicine (Baltimore). 2018 Sep; 97(37):e12320. doi: 10.1097/MD.00000000000012320. PMID: 30212976; PMCID: PMC6155951.
 32. Código de Ética Médica: Resolução CFM nº 2.217, de 27 de setembro de 2018, modificada pelas Resoluções CFM nº 2.222/2018 e 2.226/2019 / Conselho Federal de Medicina – Brasília: Conselho Federal de Medicina, 2019.
 33. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers.Br Med J (Clin Res Ed).1983; 286(6366):700–701.10.
 34. Oliveira PS, Lamy ZC, Guimarães CNM, Rodrigues CB, Silva AAMD, Simões VMF, Sousa PDS. Experiências de pais de crianças nascidas com microcefalia, no contexto da epidemia de Zika, a partir da comunicação do diagnóstico [Experiences of parents of children born with microcephaly during the Zika epidemic following disclosure of the diagnosis]. Cad Saude Publica.2019 Nov 28; 35(12):e00226618. Portuguese. doi: 10.1590/0102-311X00226618. PMID: 31800794
 35. Beisecker AE, Cobb AK, Ziegler DK. Patients' perspectives of the role of care providers in amyotrophic lateral sclerosis. Arch Neurol. 1988 May; 45(5):553-6. doi: 10.1001/archneur.1988.00520290089019. PMID: 3358709.
 36. Alahmad G. Informed Consent in Pediatric Oncology: A Systematic Review of Qualitative Literature. Cancer Control. 2018 Jan-Mar; 25(1):1073274818773720. doi: 10.1177/1073274818773720
 37. Menezes ROA. Paciente terminal e o direito ao livre desenvolvimento da personalidade. Curitiba: Juruá, 2017, 47-57.
 38. Jacob MS. El menor maduro. Bol Pediatr 2005; 45: 156-160

39. Marsh V, Mwangome N, Jao I, Wright K, Molyneux S, Davies A. Who should decide about children's and adolescents' participation in health research? The views of children and adults in rural Kenya. *BMC Med Ethics*. 2019 Jun 14; 20(1):41. doi: 10.1186/s12910-019-0375-9.
40. Klimasiński M. Spiritual care in the intensive care unit. *Anaesthesiology Intensive Therapy*. 2021; 53(4):350-357. doi:10.5114/ait.2021.109920.
41. Brizzi KT, Bridges JFP, Yersak J, Balas C, Thakur N, Galvin M, et al. Understanding the needs of people with ALS: a national survey of patients and caregivers. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2020 Aug; 21(5-6):355-363. doi: 10.1080/21678421.2020.1760889. Epub 2020 May 12. PMID: 32396393.
42. Childress JF, Childress MD. What does the evolution from informed consent to shared decision making teach us about authority in health care? *AMA J Ethics*. 2020;22(5):E423-429. doi:10.1001/amajethics.2020.423.
43. Machado KK, Hoff PM. Autonomy versus paternalism in Latin America. *Oncology (Williston Park)*. 2012; 26(1):46–7.

Discussão

Discussão

A região Nordeste, historicamente conhecida pela alta prevalência de casamentos consanguíneos (1,2,3,5,6), demonstrou a manutenção dessa prática em comparação às demais regiões do Brasil ($p=0,026$), permitindo a divisão dos grupos em região endogâmica (região Nordeste) e região não endogâmica (regiões Sul, Sudeste, Centro-Oeste e Norte). Assim como divulgado pelo IBGE (16), a região Nordeste apresentou menor nível socioeconômico comparada às demais regiões do país ($p=0,002$), o que conferiu maior confiabilidade à divisão dos grupos.

Os voluntários provenientes da região endogâmica apresentaram maior satisfação com o atendimento médico ($p=0,018$) e maior sentimento de inclusão nos serviços de saúde a que tiveram acesso ($p=0,044$). Contrariamente, a autopercepção de trauma psicológico relacionado à comunicação do diagnóstico da AME foi maior na região não endogâmica ($p=0,025$). O atual estudo demonstrou que 50% da amostra apresentou algum sinal de TEPT relacionado ao momento da comunicação do diagnóstico da AME, independente da procedência regional. No entanto, a presença de fortes ondas de emoção ($p=0,026$), problemas de sono ($p=0,017$), sensação de irritabilidade e bravura ($p=0,029$), e presença de pensamentos ruins ($p=0,010$) foram prevalentes nas regiões não endogâmicas.

As regiões endogâmicas e não endogâmicas foram semelhantes quanto ao fato de a comunicação do diagnóstico da AME ter sido realizada pelo médico, sendo necessária a participação de vários deles em ambas as regiões, na presença de acompanhante e em ambiente adequado. A maioria dos voluntários compreenderam o diagnóstico e relataram, em sua maioria, estarem satisfeitos ou parcialmente satisfeitos com a quantidade e qualidade das informações fornecidas, além de terem consulta de retorno agendada. Embora não tenha havido significância estatística, houve uma tendência de maior frequência de aconselhamento genético na região Nordeste, porém a alta prevalência de endogamia, pode ser um viés.

Relatos de má qualidade na comunicação do diagnóstico de doença neuromuscular, decorrente da ausência de acompanhante e do agendamento de retornos, informações limitadas ou malcompreendidas e ausência de privacidade, foram descritos por Firth (1983) (71). No atual estudo, mais de 90% dos pacientes receberam o diagnóstico na presença de um acompanhante, 80% em ambiente adequado, 69% com consulta de retorno agendada e 67% afirmaram ter entendido o diagnóstico. Apesar do avanço na comunicação diagnóstica, há insatisfação com o apoio emocional, com a duração da consulta médica e com a natureza e a qualidade das informações prestadas (50), representadas por apenas 33% (19/57) que se sentiram inseridas nos serviços de saúde e 75,4% (43/57)

que relataram presença ou possibilidade de traumas psicológicos relacionados ao momento da comunicação do diagnóstico da AME na região não endogâmica.

Falhas na comunicação também foram demonstradas na relação do trinômio médico/criança/responsável legal. Os familiares foram os principais responsáveis pela comunicação do diagnóstico de AME aos filhos em 76% dos casos, porém 62% (31/50) dos pais não receberam ou receberam parcialmente apoio profissional sobre como informar seus filhos sobre o diagnóstico. Esse achado resultou em trauma psicológico nos pais informantes em comparação a quando os médicos informaram o diagnóstico diretamente aos pacientes ($p=0,043$). Cinquenta e dois por cento dos familiares buscaram fontes não médicas de informação para responder às suas dúvidas diagnósticas, achados já descritos previamente (36,37), e menos de 50% dos familiares realizaram aconselhamento genético.

O respeito à autonomia deve estar presente no trinômio médico/criança/responsável legal, devendo o médico informar e esclarecer a família sobre o diagnóstico (82), além de participar da comunicação à criança, seja como suporte indireto, com orientação aos pais, seja diretamente, se a criança se sentir acolhida, confiante e familiarizada com o médico. Familiares sem preparo técnico e emocional e sem apoio de especialistas podem carregar experiências traumáticas por anos (31,32,47,48), afetando sua saúde física e mental, como observado nesta pesquisa, que detectou que, quanto menos preparados os pais se sentiram durante a comunicação do diagnóstico, maior a probabilidade de TEPT ($p=0,021$) observada em 50% dos familiares, sendo 22% um alto risco.

Há uma lacuna na literatura relacionada à comunicação do diagnóstico de doenças genéticas às crianças afetadas (32,49,71), restando aos pais essa dolorosa missão. Barreiras de comunicação são descritas por pais de crianças com enfermidades genéticas, tais como: dificuldade em se expressar, em lidar com as emoções, em determinar o momento ideal, além de dúvidas quanto ao nível de compreensão de seus filhos, possíveis interferências em sua autoestima, eventos discriminatórios e o uso desse diagnóstico como desculpa para enfrentar suas dificuldades (83). Fatores que impactaram negativamente o processo de comunicação do diagnóstico da AME para pacientes ou seus familiares foram: inadequado esclarecimento diagnóstico, caracterizado pela omissão, por informações incompletas e linguagem técnica ou incompreensível; transmissão do diagnóstico sem a presença física do médico, como por meio de cartas e correio eletrônico, que impossibilitam o acolhimento diante dessa má notícia; ausência de acompanhante, de privacidade e de empatia; comunicação de prognóstico estabelecendo tempo de vida e sem agendamento de consulta de retorno, comprometendo a esperança e a fé.

A empatia é a base para uma comunicação sensível e individualizada, porém esteve ausente frequentemente em relatos desta pesquisa, assim como na literatura analisada (50,52,71,84,85). Para a adequação do processo de comunicação, deve haver um preparo técnico e emocional, compreendendo as necessidades individuais de comunicação dos interlocutores, marcação de retorno a curto prazo e seguimento terapêutico. O tempo disponibilizado deve ser suficiente para responder aos questionamentos, e as interrupções devem ser evitadas. Crianças e adolescentes devem ser ouvidos; seus sentimentos, valorizados; e suas habilidades, enfatizadas. Após esclarecimento do diagnóstico e do prognóstico, o paciente e seus familiares devem ser acolhidos, assim como devem ser os sentimentos do médico informante, que, por medo de causar algum mal relacionado à comunicação da verdade, pode originar uma barreira de comunicação. A consequência final de uma comunicação eficaz é o estabelecimento de uma relação médico-paciente livre e que garanta a autonomia dos envolvidos.

Conclusões

Conclusões

A comunicação do diagnóstico de uma doença rara e neurodegenerativa, como as enfermidades neuromusculares, nem sempre se presta a responder um questionamento verbal. Às vezes a pergunta está no silêncio, no olhar distante, angustiado, inseguro, triste ou questionador; nos gestos apreensivos, inquietos, hiperativos ou hipoativos e no sentimento que só é percebido quando o vínculo médico-paciente está fortalecido, mostrando sua grandiosidade e sua importância; na compreensão de que a resposta necessária não está no tratamento curativo, que ainda não existe, mas no acolhimento, no conforto, na segurança e no apoio ao enfrentamento da nova realidade ou do tratamento. Algumas dúvidas, perguntas e necessidades só são sentidas quando essa ligação é empática, honesta, e há um sentimento de compaixão do médico em relação ao paciente, sua história e suas dores.

O artigo 1, ao comparar regiões endogâmicas, com menor nível socioeconômico, e regiões não endogâmicas, onde há melhores condições de saúde, demonstra que o baixo índice socioeconômico da região Nordeste não representou entraves na efetivação da autonomia no processo de comunicação do diagnóstico da AME. Pacientes atendidos em regiões endogâmicas relataram maior satisfação e sentimento de inclusão nos serviços de saúde em que foram atendidos, com menos trauma psicológico relacionado ao momento do diagnóstico. Por outro lado, as regiões não endogâmicas apresentaram maior propensão a queixas relacionadas à TEPT, como a presença de fortes ondas de emoção, problemas de sono, sentimentos de irritabilidade e de bravura e a presença de maus pensamentos relacionados à memória da comunicação do diagnóstico de AME. Conclui-se, portanto, nesse primeiro artigo, que a capacidade de atender às necessidades individuais de comunicação, na região endogâmica, resultou em impacto positivo na saúde mental a curto e longo prazo de pacientes e familiares.

No artigo 2, os pais foram, em sua maioria, responsáveis por transmitirem o diagnóstico da AME a seus filhos sem se sentirem preparados para tal função, o que levou a sinais de TEPT nessa população. Comunicar o diagnóstico é um ato de responsabilidade médica e, neste caso, deve prezar pelo respeito a autonomia do trinômio médico, paciente e responsável legal, visto que quanto mais despreparados tecnicamente e emocionalmente os pais se sentiram para transmitir informações diagnósticas a seus filhos, maiores as chances de TEPT. A transmissão do diagnóstico da AME às crianças, realizada pelo médico assistente de forma direta ou indireta, resulta em menos trauma psicológico em seus responsáveis.

Todos os artigos retratam a boa relação médico-paciente como fundamental ao momento da transmissão do diagnóstico da AME. O ser humano necessita de alguém que compreenda suas dores além da enfermidade. As descrições do artigo 3 revelam a falta de empatia como uma importante barreira de

comunicação na transmissão do diagnóstico de uma enfermidade rara, neurodegenerativa e incapacitante. No momento da comunicação do diagnóstico, não há necessidade de termos técnicos não compreendidos pelos pacientes e familiares, mas de uma linguagem clara e de uma postura aberta aos questionamentos sem pretensão de estabelecer tempo de vida. A comunicação de qualidade necessita de tempo, de mensagens divulgadas em momentos distintos, compreendendo o que é necessário falar em cada oportunidade, na presença de pessoas escolhidas pelo paciente, sem faltar com a verdade, sem comprometer a fé nem dar falsas esperanças. O acompanhamento continuado é essencial ao esclarecimento de dúvidas que venham a surgir e à adequação do planejamento das metas terapêuticas.

Diante dos relatos e das respostas objetivas, compreende-se que não há que seguir um protocolo fixo, visto que a comunicação será adequada se o médico conhecer o ser humano que está à sua frente com sua individualidade, sua forma de enxergar a vida, seus valores, sua cultura, seu nível socioeconômico, sua relação familiar e seu papel social, com explicações bem compreendidas e sentimentos acolhidos, para que o médico não seja apenas um prescritor, mas possibilite ao paciente ser um agente autônomo de sua vida diante da nova realidade que surge após o diagnóstico de uma enfermidade neurodegenerativa.

Diante do exposto, o EMPATIA surgiu como forma de guiar o processo de comunicação do diagnóstico de enfermidades neuromusculares, preenchendo a lacuna na literatura relacionada à ausência de orientações a esse respeito, por meio de um olhar voltado para a bioética. Falha na comunicação do diagnóstico fere a autonomia de pacientes e familiares. Não há autonomia sem conhecimento claro da enfermidade diagnosticada, e, mesmo quando esse entendimento esteja claro, há falha na autonomia se não houver orientação sobre como prosseguir o tratamento e como enfrentar os desafios que virão após compreender a enfermidade que os afligem. A boa comunicação auxilia no enfrentamento das dificuldades físicas e psíquicas que fazem parte da evolução das doenças neuromusculares, conferindo autonomia para que o paciente consiga agir da maneira que melhor lhe convém, tomar decisões que lhe permitam viver da melhor forma, assim como finalizar suas vidas de forma digna diante de uma doença neurodegenerativa.

Limitações

Esta pesquisa investigou uma única enfermidade neuromuscular, nas etapas de respostas objetivas ao questionário estruturado e durante as entrevistas semi estruturadas. Há necessidade de investigar outras doenças neurodegenerativas, a fim de compreender se há replicação dos resultados obtidos. Outra limitação, é que a pesquisa se restringe ao Brasil que, apesar de ter uma extensão física continental, com diferenças culturais e históricas de cada região, pode não representar a realidade de outros países, no que se refere a relação médico paciente e ao modo de comunicação durante a transmissão de má notícias. O guia EMPATIA, apesar de ter uma construção embasada em protocolos internacionalmente relevantes e ser fruto de uma revisão sistemática cautelosa, necessita passar por uma avaliação objetiva relacionada a sua utilização na prática clínica nas diferentes regiões, assim como em outros países.

Perspectivas futuras

Acredita-se que esta pesquisa e os artigos que dela resultaram servirão como embasamento técnico para melhoria da comunicação do diagnóstico de enfermidades neuromusculares. Os autores têm interesse em dar seguimento ao aprofundamento e ao treinamento técnico do EMPATIA para as doenças neuromusculares inicialmente, assim como outras enfermidades neurodegenerativas, com posterior divulgação dos resultados.

Referências

1. Freire-Maia N. Frequencies of consanguineous marriages in Brazilian populations. *Am J Hum Genet.* 1952; 4(3):194-203.
2. Freire-Maia N. Inbreeding in Brazil. *Am J Hum Genet.* 1957; 9(4): 284-98.
3. Weller M, Tanieri M, Pereira JC, Almeida Edos S, Kok F, Santos S. Consanguineous unions and the burden of disability: a population-based study in communities of Northeastern Brazil. *Am J Hum Biol.* 2012 Nov-Dec;24(6):835-40. doi: 10.1002/ajhb.22328. Epub 2012 Oct 5. PMID: 23042425.
4. dos Santos SC, Melo US, Lopes SS, Weller M, Kok F. A endogamia explicaria a elevada prevalência de deficiências em populações do Nordeste brasileiro? [Could endogamy explain the higher prevalence of disabilities in the population of the Brazilian Northeast?]. *Cien Saude Colet.* 2013 Apr;18(4):1141-50. Portuguese. doi: 10.1590/s1413-81232013000400027. PMID: 23670391.
5. Cardoso GC, de Oliveira MZ, Paixão-Côrtés VR, Castilla EE, Schuler-Faccini L. Clusters of genetic diseases in Brazil. *J Community Genet.* 2019 Jan;10(1):121-128. doi: 10.1007/s12687-018-0369-1. Epub 2018 Jun 2. PMID: 29860645; PMCID: PMC6325042.
6. Santos S, Kok F, Weller M, de Paiva FR, Otto PA. Inbreeding levels in Northeast Brazil: Strategies for the prospecting of new genetic disorders. *Genet Mol Biol.* 2010 Apr;33(2):220-3. doi: 10.1590/S1415-47572010005000020. Epub 2010 Jun 1. PMID: 21637472; PMCID: PMC3036858.
7. Machado TM, Bomfim TF, Souza LV, Soares N, Santos FL, Acosta AX, Abe-Sandes K. Types of marriages, population structure and genetic disease. *J Biosoc Sci.* 2013 Jul;45(4):461-70. doi: 10.1017/S0021932012000673. Epub 2012 Oct 25. Erratum in: *J Biosoc Sci.* 2013 Jul;45(4):575. PMID: 23095577.
8. Feitler, B. Four chapters in the history of crypto-Judaism in Brazil: the case of the northeastern New Christians (17th–21st centuries). *Jew History* 25, 207–227 (2011). <https://doi.org/10.1007/s10835-010-9131-x>
9. Pedroso JL, Braga-Neto P, Radvany J, Barsottini OG (2012) Machado Joseph disease in Brazil: from the first descriptions to the emergence as the most common spinocerebellar ataxia. *Arq Neuropsiquiatr* 70(8):630–632.
10. Graciani Z, Santos S, Macedo-Souza LI, Monteiro CB, Veras MI, Amorim S, Zatz M, Kok F. Motor and functional evaluation of patients with spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy (SPOAN). *Arq Neuropsiquiatr.* 2010 Feb;68(1):3-6. doi: 10.1590/s0004-282x2010000100002. PMID: 20339643.
11. Albuquerque KM de F, Mota IA, Almeida LNA, Golveia ML, Souto PANG, Carvalho AA de S. Disfunções na motricidade orofacial em pacientes com Distrofia Muscular de Cinturas R2 por deficiência de disferlina. VITTALLE, ISSN 1413-3563, Rio Grande, Brasil [Internet]. 22º de dezembro de 2020 [citado 19º de agosto de 2022];32(3):128-33. Disponível em: <https://periodicos.furg.br/vittalle/article/view/12086>.
12. Santos S, Pequeno AA, Galvão CR, Pessoa AL, Almeida Edos S, Pereira JC, Medeiros JL, Kok F. As causas da deficiência física em municípios do nordeste brasileiro e estimativa de custos de serviços especializados [The causes of physical disability in municipalities of the northeast of Brazil and an estimate

- of costs of specialized services]. *Cien Saude Colet*. 2014 Feb;19(2):559-68. Portuguese. doi: 10.1590/1413-81232014192.00182013. PMID: 24863832.
13. Chaves RG, Coelho JC, Michelin-Tirelli K, Maurício TF, de Freitas Maia Chaves E, de Almeida PC, Maurício CR, Cavalcanti GB Jr. Successful screening for Gaucher disease in a high-prevalence population in tabuleiro do Norte (northeastern Brazil): a cross-sectional study. *JIMD Rep*. 2011; 1:73-8. doi: 10.1007/8904_2011_19. Epub 2011 Jun 22. PMID: 23430831; PMCID: PMC3509821.
 14. Giugliani R, Barth AL, Dumas MRC, da Silva Franco JF, de Rosso Giuliani L, Grangeiro CHP, Horovitz DDG, Kim CA, de Araújo Leão EKE, de Medeiros PFV, Miguel DSCG, Moreira MESA, Dos Santos HMGP, da Silva LCS, da Silva LR, de Souza IN, Nalin T, Garcia D. Mucopolysaccharidosis VII in Brazil: natural history and clinical findings. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 May 22;16(1):238. doi: 10.1186/s13023-021-01870-w. PMID: 34022924; PMCID: PMC8141134.
 15. Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia do CNPq. Censo Nacional de Isolados (CENISO). Acessado dia 22 de agosto de 2022. www.inagemp.bio.br
 16. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Censo Demográfico 2010: [accessed in 2022 july 20]. https://biblioteca.ibge.gov.br/visualizacao/periodicos/94/cd_2010_religiao_deficiencia.pdf
 17. World Health Organization. 2001. International classification of functioning, disability and health (ICF). Geneva, Switzerland: World Health Organization.
 18. oath of hippocrates from encyclopedia Britannica , 1938, 14th Edition , Vol. 15, 198 and from Medical Journal of Australia , Vol. I, '22nd.
 19. Beauchamp TL, Childress JF. Principles of biomedical Ethics . 3rd edition. New York: Oxford University Press; 1989, 41-52.
 20. Motta OJR, Paulo AS. bioethics and the principlism of Beauchamp and Childress: Notions , Reflections and Criticism _ *Braz J Hea Rev* , Curitiba, 2020, v. 3, no. 2, 2436-2448. DOI:10.34119/bjhrv3n2-093
 21. Machado KK, Hoff PM. Autonomy versus paternalism in Latin America. *Oncology (Williston Park)*. 2012;26(1):46–7.
 22. Lazcano -Ponce E, Angeles -Llerenas A, Rodríguez - Valentín R, Salvador- Carulla L, Domínguez- Esponda R, Astudillo - García CI, et al. Communication patterns in the doctor-patient relationship: evaluating determinants associated with low paternalism in Mexico. *BMC Med Ethics*. 2020 Dec 10;21(1):125. doi: 10.1186/s12910-020-00566-3.
 23. Charles C, Gafni A, Whelan T. Tomada de decisão no encontro médico-paciente: revisitando o modelo de tomada de decisão de tratamento compartilhado. *Soc Sci Med*. Setembro de 1999 ;49 (5):651-61. doi: 10.1016/s0277-9536(99)00145-8.
 24. Childress JF, Childress MD. What does the evolution from informed consent to shared decision making teach us about authority in health care? *AMA J Ethics*.2020;22(5):E423-429. doi:10.1001/amajethics.2020.423.
 25. Fritz Z, Schlindwein A, Slowther AM. Patient engagement or information overload: patient and physician views on sharing the medical record in the acute setting. *Clin Med* 2019;19 (5):386–391.
 26. Simond AK. Ethics and decision making in end stage lung disease. *Thorax* vol. 2003;58(3): 272-277.

27. Yaffe MJ, Hovey RB, Rodriguez C. Use of patients' unsolicited correspondence to a family doctor to describe and understand valued components of a doctor-patient relationship: A Hermeneutics approach. *BMC Fam Pract*. 2019; 20(1):136.
28. Bailoor K, Valley T, Perumalswami C, Shuman AG, DeVries R, Zahuranec DB. How acceptable is paternalism? The survey-based study of clinician and nonclinician opinions on paternalistic decision making. *AJOB Empir Bioeth*. 2018 Apr-Jun;9(2):91-98. doi: 10.1080/23294515.2018.1462273.
29. You JJ, Downar J, Fowler RA, et al. barriers to goals of care discussions with seriously ill hospitalized patients and their families: a multicenter survey of clinicians. *JAMA Internal Med* 2015; 175:549 –56.
30. Mendes Á, Paneque M, Sousa L, Clarke A, Sequeiros J. How communication of genetic information within the family is addressed in genetic counseling: a systematic review of research evidence. *Eur J Hum Genet*. 2016;24(3):315–325.
31. Parsons E, Bradley D, Clarke A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch Dis Child*. 1996;74(6):550-553. doi:10.1136/ad.74.6.550
32. Goodwin J , Schoch K , Shashi V , Hooper SR , Morad O , Zalevsky M , et al. a tale worth telling : the impact of the diagnosis experience on disclosure of genetic disorders . *J Intellect Disabil Res*. 2015 May;59(5):474–86.
33. Anestis E, Eccles F, Fletcher I, French M, Simpson J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: The scoping review of doctors ' and patients ' perspectives. *patient Educate counts* _ 2020 Sep;103(9):1709-1723
34. Luchtenberg M, Maeckelberghe ELM, Locock L *et al*. Understanding the child-doctor relationship in research participation: a qualitative study. *BMC Pediatr* 20, 353 (2020). <https://doi.org/10.1186/s12887-020-02243-1>.
35. Menezes ROA. Paciente terminal e o direito ao livre desenvolvimento da personalidade. Curitiba: Juruá, 2017, 47-57.
36. Fraser HG, Redmond RZ, Scotcher DF. Experiences of Women Who Have Had Carrier Testing for Duchenne Muscular Dystrophy and Becker Muscular Dystrophy During Adolescence. *J Genet Couns*. 2018 Dec;27(6):1349-1359.
37. Ablon J. Parents' responses to their child's diagnosis of neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet*. 2000;93(2):136-142.
38. McConkie-Rosell A, Heise E, Spiridiglozzi GA. Genetic risk communication: Experiences of adolescent girls and young women with families with Fragile X Syndrome. *Journal of Genetic Counseling*. 2009; 18:313–325.
39. Alahmad G. Informed Consent in Pediatric Oncology: A Systematic Review of Qualitative Literature. *Cancer Control*. 2018 Jan-Mar;25 (1):1073274818773720. doi: 10.1177/1073274818773720.
40. Jacob MS. El menor maduro. *Bol Pediatr* 2005; 45: 156-160
41. Marsh V, Mwangome N, Jao I, Wright K, Molyneux S, Davies A. Who should decide about children's and adolescents' participation in health research? The views of children and adults in rural Kenya. *BMC Med Ethics*. 2019 Jun 14;20(1):41. doi: 10.1186/s12910-019-0375-9.

42. Childress JF, Childress MD. What does the evolution from informed consent to shared decision making teach us about authority in health care? *AMA J Ethics*. 2020;22(5):E423-429. doi:10.1001/amajethics.2020.423.
43. Hartog, ID, Willems, DL, van den Hout, WB *et al*. A influência da mudança de resposta e disposição nos resultados relatados pelo paciente pode levar a decisões médicas abaixo do ideal: uma perspectiva de ética médica. *Ética BMC Med* **20**, 61 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12910-019-0397-3>.
44. Kiluk JV, Dessureault S, Quinn G. Teaching medical students how to break bad news with standardized patients. *J Cancer Educ*. 2012 Jun;27(2):277–280.
45. Wouda JC, van de Wiel HBM. The communication competency of medical students, residents and consultants. *Patient Educ Couns*. 2012 Jan;86(1):57-62.
46. Goldman A, Metcalfe A, MacLeod R. The Process of Disclosure: Mothers' Experiences of Communicating X-Linked Carrier Risk Information to At-Risk Daughters. *J Genet Couns*. 2018 Sep;27(5):1265-1274.
47. Järvinen O, Lehesjoki A, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing of children for two X-linked diseases: a retrospective evaluation of experience and satisfaction of subjects and their mothers. *Genet Test*. 1999; 3:347-355.
48. Järvinen O, Lehesjoki AE, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing for two X-linked diseases: a retrospective study of comprehension of the test results and social and psychological significance of the testing. *Pediatrics*. 2000 Dec; 106:1460-1465.
49. Metcalfe A, Coad J, Plumridge G. et al. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: a meta-synthesis of the research. *Eur J Hum Genet*. 2008 Oct; 16(10):1193-200.
50. Anestis E, Eccles FJR, Fletcher I, Simpson J. Neurologists' current practice and perspectives on communicating the diagnosis of a motor neurodegenerative condition: a UK survey. *BMC Neurol*. 2021 Jan 22;21 (1):34. doi: 10.1186/s12883-021-02062-6. PMID: 33482753; PMCID: PMC7821644.
51. Bendixen RM, Houtrow A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J Pediatr Health Care*. 2017 May-Jun;31 (3):285-292. doi: 10.1016/j.pedhc.2016.09.002. Epub 2016 Oct 12. PMID: 27743907; PMCID: PMC5389929.
52. Aoun SM, Breen LJ, Oliver D, Henderson RD, Edis R, O'Connor M, Howting D, Harris R, Birks C. Family carers' experiences of receiving the news of a diagnosis of Motor Neurone Disease: A national survey. *J Neurol Sci*. 2017 Jan 15; 372:144-151. doi: 10.1016/j.jns.2016.11.043. Epub 2016 Nov 20. PMID: 28017202
53. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2018 Feb; 104(1S):S89-S95. doi: 10.1016/j.otsr.2017.04.019. Epub 2017 Nov 28. PMID: 29196274.
54. Gascón-Navarro JA, De La Torre-Aguilar MJ, Fernández-Ramos JA, Torres-Borrego J, Pérez-Navero JL. Experience in neuromuscular diseases in children and adolescents and their comorbidities in a tertiary hospital. *Ital J Pediatr*. 2021 Nov 16; 47(1):228. doi: 10.1186/s13052-021-01176-4. PMID: 34784950; PMCID: PMC8597309.

55. Cohen E, Bonne G, Rivier F, Hamroun D. The 2022 version of the gene table of neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscul Disord*. 2021 Dec;31 (12):1313-1357. doi: 10.1016/j.nmd.2021.11.004. PMID: 34930546.
56. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19(1):69–73
57. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: a timely review. *Arch Neurol*. 2011 Aug;68(8):979-84. doi: 10.1001/archneurol.2011.74.
58. Burghes AH, Beattie CE. Spinal muscular atrophy: why do low levels of survival motor neuron protein make motor neurons sick? *Nat Rev Neurosci*. 2009 Aug;10(8):597-609. doi: 10.1038/nrn2670. Epub 2009 Jul 8. PMID: 19584893; PMCID: PMC2853768.
59. Workman E, Kolb SJ, Battle DJ. Spliceosomal small nuclear ribonucleoprotein biogenesis defects and motor neuron selectivity in spinal muscular atrophy. *Brain Res*. 2012; 1462:93-99. doi:10.1016/j.brainres.2012.02.051
60. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. 2000 Feb 24 [Updated 2020 Dec 3]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>
61. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, Cook SF, Lochmüller H. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017 Jul 4;12(1):124. doi: 10.1186/s13023-017-0671-8. PMID: 28676062; PMCID: PMC5496354.
62. Calucho M, Bernal S, Alías L, March F, Venceslá A, Rodríguez-Álvarez FJ, Aller E, Fernández RM, Borrego S, Millán JM, Hernández-Chico C, Cuscó I, Fuentes-Prior P, Tizzano EF. Correlation between SMA type and SMN2 copy number revisited: An analysis of 625 unrelated Spanish patients and a compilation of 2834 reported cases. *Neuromuscul Disord*. 2018 Mar;28(3):208-215. doi: 10.1016/j.nmd.2018.01.003. Epub 2018 Jan 11. PMID: 29433793.
63. Theadom A, et al. Prevalence of Muscular Dystrophies: A Systematic Literature Review. *Neuroepidemiology* 2014;43:2 59–268
64. Lima, Maria Angelica de Faria Domingues de; GILBERT, Ana Cristina Bohrer; HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciênc. saúde coletiva*, Rio de Janeiro , v. 23, n. 10, p. 3247-3256, out. 2018.
65. European Organization for Rare Disease. Rare diseases: understanding this Public Health Priority. Paris; 2005.
66. <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-first-drug-spinal-muscular-atrophy>. acessado in 12 /05/2021
67. <https://www.fda.gov/media/126130/download>. Acessed in 14/05/2021
68. <https://portal.novartis.com.br/UPLOAD/ImgConteudos/4111.pdf>. Acessed in 14/05/2021
69. <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-oral-treatment-spinal-muscular-atrophy>. Acessed in 14/05/2021
70. https://www.dialogoroche.com/content/dam/brasil/bulas/e/evrysdi/Evrysdi_Bula_Prof.pdf. Acessed in 14/05/2021.

71. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)*. 1983;286(6366):700–701.
72. Caiuby AVS, Lacerda SS, Quintana MI, Torii TS, Andreoli SB. Adaptação transcultural da versão brasileira da Escala do Impacto do Evento Revisada(IES-R). *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, 28(3):597-603, mar, 2012.
73. Daniel WW. *Biostatistics: A Foundation for Analysis in the Health Sciences*. Ed 9. New York: John Wiley e Sons, 2009
74. Shenton AK 2004. Strategies for ensuring trustworthiness in qualitative research projects. *Education for Information*, 22: 63-7. 16.
75. Malterud, K. (2012). Systematic text condensation: a strategy for qualitative analysis. *Scand J Public Health*, 40(8), 795-805. doi:10.1177/1403494812465030.
76. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ* 2021; 372:n71. doi: 10.1136/bmj.n71).
77. Barnett-Page E, Thomas J. Methods for the synthesis of qualitative research: a critical review. *BMC Med Res Methodol*. 2009 Aug 11; 9:59. doi: 10.1186/1471-2288-9-59. PMID: 19671152; PMCID: PMC3224695).
78. Baile WF, Buckman R, Lenzi R, Glober G, Beale EA, Kudelka AP. SPIKES-A six-step protocol for delivering bad news: application to the patient with cancer. *Oncologist*. 2000; 5(4):302-11. doi: 10.1634/theoncologist.5-4-302. PMID: 10964998.
79. Motor neurone disease: assessment and management. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2019 Jul. PMID: 32134605.
80. Serra G, Memo L, Coscia A, Giuffré M, Iuculano A, Lanna M, et al; their respective Scientific Societies and Parents' Associations. Recommendations for neonatologists and pediatricians working in first level birthing centers on the first communication of genetic disease and malformation syndrome diagnosis: consensus issued by 6 Italian scientific societies and 4 parents' associations. *Ital J Pediatr*. 2021 Apr 19;47(1):94. doi: 10.1186/s13052-021-01044-1. PMID: 33874990; PMCID: PMC8054427.
81. EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis:, Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, Chio A, Van Damme P, Hardiman O, Kollewe K, Morrison KE, Petri S, Pradat PF, Silani V, Tomik B, Wasner M, Weber M. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)--revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*. 2012 Mar; 19(3):360-75. doi: 10.1111/j.1468-1331.2011.03501.x. Epub 2011 Sep 14. PMID: 21914052.
82. Código de Ética Médica: Resolução CFM nº 2.217, de 27 de setembro de 2018, modificada pelas Resoluções CFM nº 2.222/2018 e 2.226/2019 / Conselho Federal de Medicina – Brasília: Conselho Federal de Medicina, 2019.
83. Dennis A, Howell S, Cordeiro L, Tartaglia N. "How should I tell my child?" Disclosing the diagnosis of sex chromosome aneuploidies. *J Genet Couns*. 2015; 24(1):88–103.
84. McCluskey L, Casarett D, Siderowf A. Breaking the news: a survey of ALS patients and their caregivers. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2004 Sep;5(3):131-5. doi: 10.1080/14660820410020772. PMID: 15512900.

85. Aoun SM, Breen LJ, Howting D, Edis R, Oliver D, Henderson R, O'Connor M, Harris R, Birks C. Receiving the news of a diagnosis of motor neuron disease: What does it take to make it better? *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener.* 2016; 17(3-4):168-78. doi: 10.3109/21678421.2015.1111907. Epub 2015 Nov 26. PMID: 26609553.

Anexos

Anexo 1

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Diagnóstico das doenças neuromusculares em comunidades endogâmicas: os entraves para a efetivação do princípio da autonomia **Pesquisador:** Isabella Araujo Mota **Área Temática:**

Versão: 2

CAAE: 34930620.3.0000.5183

Instituição Proponente: Hospital Universitário Lauro Wanderley/UFPB

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 4.213.699

Apresentação do Projeto:

Estudo retrospectivo, quantitativo e qualitativo, realizado por meio de entrevista estruturada a ser respondida por pacientes e familiares com atrofia muscular espinhal (AME). A amostra será composta por 500 indivíduos (250 pacientes e 250 familiares), escolhidos aleatoriamente a partir de pacientes das entidades DOENMUS - Associação de doenças neuromusculares da Paraíba, DONEM- Associação de familiares e amigos dos portadores de doenças neuromusculares e a AAME- Associação amigos da atrofia muscular espinhal.

As entrevistas serão realizadas pela pesquisadora principal e serão gravadas para posterior transcrição literal das respostas. Serão feitas perguntas de um questionário desenvolvido pela pesquisadora, baseadas na literatura, e também será aplicada a Escala do Impacto do Evento – Revisada (IES-R) para avaliar sinais de estresse pós-traumático.

Os voluntários convidados a participar da pesquisa e que morem em cidades distantes ou que não tenham acesso aos hospitais de referência serão convidados a realizar a entrevista por meio de um teleatendimento por proporcionar um contato visual.

Critério de Inclusão:

Ter diagnóstico clínico e genético de AME.

Critério de Exclusão:

Comprometimento cognitivo moderado ou severo e idade inferior a 10 anos

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

Compreender os desafios práticos de se respeitar a autonomia dos pacientes com doenças raras no processo de diagnóstico das enfermidades neuromusculares em comunidades com alta frequência de consanguinidade.

Objetivos Secundários:

- Avaliar os relatos da vivência do diagnóstico de uma enfermidade neuromuscular sob a ótica dos princípios bioéticos de Beauchamp e Childress.
- Elaborar um protocolo específico para o momento do diagnóstico de uma enfermidade genética, rara, neuromuscular, degenerativa, diferente das enfermidades oncológicas, cujo tema é bem abordado na literatura. O grupo escolhido neste estudo traz consigo uma vasta bagagem de dúvidas diagnósticas, histórias familiares inconclusivas e perdas funcionais progressivas.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos:

Os riscos relacionados ao estudo devem-se ao possível impacto das perguntas e das recordações do ponto de vista emocional, psíquico, moral, intelectual, social ou cultural. Possíveis danos relacionados ao preenchimento dos questionários podem ser sanados pelo contato direto com os pesquisadores durante a entrevista e por meio do *e-mail* informado no termo de consentimento livre e esclarecido para que se encaminhe o participante para serviços de saúde capazes de acolher essa demanda.

Benefícios:

Os benefícios advêm de um momento de escuta e desabafo relacionado a um possível momento difícil no passado e o benefício coletivo na elaboração de um protocolo para que a notícia do diagnóstico para as próximas famílias seja eticamente mais adequada.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A pesquisadora, nesta versão, apresentou respostas às pendências apontadas em parecer anterior, conforme expresso abaixo:

Pendência (1) - Esclarecer qual será a fonte de onde serão acessados os nomes e contatos dos pacientes e dos familiares; Resposta: “As associações que fornecerão os contatos dos pacientes são: A DOENMUS - Associação de doenças neuromusculares da Paraíba, DONEM-Associação de familiares e amigos dos portadores de doenças neuromusculares e a AAME-Associação amigos da atrofia muscular espinhal.” Parecer: pendência atendida.

Pendência (2) - Determinar a idade do paciente que será incluído no estudo. Isso se deve ao fato de o critério de exclusão prever apenas o comprometimento cognitivo moderado e severo, entretanto as crianças pequenas que não apresentarem tal comprometimento também não conseguirão responder à entrevista; Resposta: A idade de participação e de compreensão da pesquisa é de 10 anos ou mais. Esse dado foi acrescentado nos critérios de exclusão.“ Exclusão: 1.Comprometimento cognitivo moderado ou severo; ou 2.Idade inferior a 10 anos.” Parecer: pendência atendida.

Pendência (3) - Apresentar o Termo de Assentimento para as crianças de até 6 anos que apresentarem capacidade cognitiva para responderem à entrevista;

Resposta: A idade de participação e de compreensão da pesquisa é de 10 anos ou mais. Esse dado foi acrescentado aos critérios de exclusão. “ Exclusão:1.Comprometimento cognitivo moderado ou severo; ou 2.Idade inferior a 10 anos” Parecer: pendência atendida.

Pendência (4) - Esclarecer quais medidas serão tomadas ao se identificar "impacto das perguntas e recordações do ponto de vista emocional, psíquico, moral, intelectual, social ou cultural"; Resposta:“Elencamos como possível risco desta pesquisa a possibilidade de as perguntas dos questionários despertarem alguma emoção desconfortável no participante ou seu familiar, visto que as questões versam, entre outros aspectos, sobre estados emocionais ou possíveis traumas relacionadas ao momento do diagnóstico da atrofia muscular espinhal. Assim, sentimentos de tristeza, de angústia e/ou algum desconforto, sejam eles de origem emocional, psíquica, moral, intelectual, social ou cultural, podem ocorrer durante ou imediatamente após o questionário. Esperase que, caso ocorram, eles sejam, na maioria das vezes, passageiros, desaparecendo em alguns minutos ou horas. Caso não desapareçam, solicita-se que o participante entre em contato direto com os pesquisadores por meio do *e-mail* informado para que ele seja orientado sobre como proceder para encontrar avaliação e seguimento profissionais condizentes com sua situação.” Parecer: pendência atendida.

Parecer (5) - Apresentar Carta de Anuência da entidade de apoio que fornecerá os contatos dos pacientes. Resposta: As cartas de anuência das associações de doenças neuromusculares que apoiarão a pesquisa foram anexadas à plataforma Brasil e fornecidas pela: A DOENMUS-Associação de doenças neuromusculares da Paraíba, DONEM-Associação de familiares e amigos dos portadores de doenças neuromusculares e a AAME-Associação amigos da atrofia muscular espinhal.” Parecer: pendência atendida.

Vigência do estudo: até março de 2021.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Os documentos de inclusão obrigatória na presente versão do protocolo de pesquisa foram apresentados conforme recomendações contidas na Resolução CNS nº 466/2012 do MS, a saber: TCLE, Carta de Anuência da Ebserh, Carta de anuência das entidades participantes do estudo, Folha de rosto, Ficha de cadastro.

Recomendações:

Recomenda-se que a pesquisadora responsável e os demais colaboradores MANTENHAM A METODOLOGIA PROPOSTA E APROVADA PELO CEP-HULW.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Considerando que a pesquisadora atendeu adequadamente às recomendações feitas por esse Colegiado em parecer anterior a este e que o estudo apresenta viabilidade ética e metodológica, estando em consonância com as diretrizes contidas na Resolução 466/2012 do CNS/MS, somos favoráveis ao desenvolvimento da investigação.

Considerações Finais a critério do CEP:

Ratificamos o parecer de APROVAÇÃO do protocolo de pesquisa, emitido pelo Colegiado do CEP/HULW, em reunião ordinária realizada em 11 de agosto de 2020.

OBSERVAÇÕES IMPORTANTES PARA O(S) PESQUISADOR(ES)

. O participante da pesquisa e/ou seu responsável legal deverá receber uma via do TCLE na íntegra, com assinatura do pesquisador responsável e do participante e/ou responsável legal. Se o TCLE contiver mais de uma folha, todas devem ser rubricadas e com aposição de assinatura na última folha. O pesquisador deverá manter em sua guarda uma via do TCLE assinado pelo participante por cinco anos.

. O pesquisador deverá desenvolver a pesquisa conforme delineamento aprovado no protocolo de pesquisa e só descontinuar o estudo somente após análise das razões da descontinuidade pelo CEP que o aprovou, aguardando seu parecer, exceto quando perceber risco ou dano não previsto ao sujeito participante ou quando constatar a superioridade de regime oferecido a um dos grupos da pesquisa que requeiram ação imediata.

Lembramos que é de responsabilidade do pesquisador assegurar que o local onde a pesquisa será realizada ofereça condições plenas de funcionamento, garantindo assim a segurança e o bem-estar dos participantes da pesquisa e de quaisquer outros envolvidos.

Eventuais modificações ao protocolo devem ser apresentadas por meio de EMENDA ao CEP/HULW de forma clara e sucinta, identificando a parte do protocolo a ser modificada e suas justificativas. O pesquisador deverá apresentar o Relatório PARCIAL OU FINAL (conforme o caso) ao CEP/HULW por meio de NOTIFICAÇÃO *on-line* via Plataforma Brasil, para APRECIÇÃO e OBTENÇÃO da certidão Definitiva por este CEP. Informamos que qualquer alteração no projeto, dificuldades, assim como os eventos adversos deverão ser comunicados a este Comitê de Ética em Pesquisa por meio do Pesquisador responsável uma vez que, após aprovação da pesquisa o CEP-HULW torna-se corresponsável.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1577917.pdf	24/07/2020 15:54:28		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projetoajuste.pdf	24/07/2020 15:53:59	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	anuenciaDonen.pdf	24/07/2020 15:53:07	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	anuenciaAAME.pdf	24/07/2020 15:51:55	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	anuenciadoenmus.pdf	24/07/2020 15:51:25	Isabella Araujo	Aceito

			Mota	
Outros	CartaResposta.pdf	24/07/2020 15:51:02	Isabella Araujo Mota	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEbioetica20_07_20.doc	24/07/2020 15:50:10	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	fichadecadastroassinada.pdf	11/07/2020 13:01:00	Isabella Araujo Mota	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	cartadeanuencia.pdf	11/07/2020 13:00:34	Isabella Araujo Mota	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projetobioeticaCEP.doc	11/07/2020 13:00:01	Isabella Araujo Mota	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEbioetica.doc	11/07/2020 12:59:37	Isabella Araujo Mota	Aceito
Folha de Rosto	folhaDeRosto.pdf	11/07/2020 12:58:56	Isabella Araujo Mota	Aceito

Página 06 de

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

JOÃO PESSOA, 14 de agosto de 2020

Assinado por:
MARIA ELIANE MOREIRA FREIRE
(Coordenador(a))

Anexo 2

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DA EMENDA

Título da Pesquisa: Diagnóstico das doenças neuromusculares em comunidades endogâmicas: os entraves para a efetivação do princípio da autonomia **Pesquisador:** Isabella Araujo Mota **Área**

Temática:

Versão: 3

CAAE: 34930620.3.0000.5183

Instituição Proponente: Hospital Universitário Lauro Wanderley/UFPB

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 5.176.679

Apresentação do Projeto:

Trata-se da apresentação de Emenda de nº 1 ao protocolo de pesquisa intitulado “Diagnóstico das doenças neuromusculares em comunidades endogâmicas: os entraves para a efetivação do princípio da autonomia”, versão de nº 3, submetida pela pesquisadora responsável Isabella Araujo Mota. A Emenda apresenta a justificativa que, devido à raridade da enfermidade estudada, a atrofia muscular espinhal, os pesquisadores gostariam de ampliar a coleta para voluntários não apenas residentes na região Nordeste, mas em todo o território nacional e por esse motivo ampliar o tempo de coleta conforme novo cronograma. Não haverá mudanças na metodologia, a pesquisa continua sendo realizada por videoconsulta, e as associações apoiadoras que já forneceram as respectivas cartas de anuência continuam a apoiar a pesquisa com o convite à participação dos voluntários. Os pesquisadores já fizeram uma vasta revisão da literatura e já fizeram uma análise estatística com os dados iniciais da pesquisa. Essa emenda visa um aumento da amostra para finalização da pesquisa e publicação.

Prorrogação da Vigência do Projeto: dezembro de 2021 a junho de 2022.

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

Compreender os desafios práticos de se respeitar a autonomia dos pacientes com doenças raras no processo de diagnóstico das enfermidades neuromusculares em comunidades com alta frequência de consanguinidade.

Objetivos Secundários:

- Avaliar os relatos da vivência do diagnóstico de uma enfermidade neuromuscular sob a ótica dos princípios bioéticos de Beauchamp e Childress.
- Elaborar um protocolo específico para o momento do diagnóstico de uma enfermidade genética, rara, neuromuscular e degenerativa diferente das enfermidades oncológicas, cujo tema é bem abordado na literatura. O grupo escolhido neste estudo traz consigo uma vasta bagagem de dúvidas diagnósticas, histórias familiares inconclusivas e perdas funcionais progressivas.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Não há alterações a declarar.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A Emenda para o projeto de pesquisa sob avaliação apresenta as seguintes alterações:

1 . Ampliação do tempo de entrevista: Período: 16/12/2021 a 30/06/2022.

Ressalta-se que o estudo apresenta delineamento metodológico adequado, mas não atende às observâncias éticas recomendadas para estudos envolvendo seres humanos (Resolução CNS nº 466/2012).

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Foram anexados na Plataforma Brasil o cronograma do projeto e as informações básicas da Plataforma Brasil. Os documentos apresentados possibilitaram adequada avaliação de aspectos éticos e metodológicos inerentes ao estudo proposto.

Recomendações:

Recomenda-se que a pesquisadora responsável e os demais colaboradores MANTENHAM A METODOLOGIA PROPOSTA E APROVADA PELO CEP-HULW.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Após análise dos aspectos ético-metodológicos referentes à Emenda ao protocolo de pesquisa emitida pela pesquisadora responsável, consideram-se as alterações solicitadas viáveis; e, em consonância com as diretrizes da Resolução CNS nº 466/2012 do MS, a Emenda encontra-se sem pendências e/ou inadequações a declarar.

Considerações Finais a critério do CEP:

Ratificamos o parecer de APROVAÇÃO da EMENDA ao protocolo de pesquisa, emitido pelo Colegiado do CEP/HULW, em reunião ordinária realizada em 15/12/2021.

OBSERVAÇÕES IMPORTANTES PARA O(S) PESQUISADOR(ES)

. O pesquisador deverá desenvolver a pesquisa conforme delineamento aprovado no protocolo de pesquisa e só descontinuar o estudo após análise das razões da descontinuidade pelo CEP que o aprovou, aguardando seu parecer, exceto quando perceber risco ou dano não previsto ao sujeito

participante ou quando constatar a superioridade de regime oferecido a um dos grupos da pesquisa que requeiram ação imediata.

O protocolo de pesquisa, segundo cronograma apresentado pelo pesquisador responsável, terá vigência até junho/2022.

Ao término do estudo, o pesquisador deverá apresentar, *on-line* via Plataforma Brasil, por meio de Notificação, o Relatório parcial ou final ao CEP/HULW para apreciação e emissão da Certidão Definitiva por esse CEP. Informamos que qualquer alteração no projeto, dificuldades, assim como os eventos adversos, deverão ser comunicados a esse Comitê de Ética em Pesquisa por meio do Pesquisador responsável uma vez que, após aprovação da pesquisa, o CEP-HULW torna-se corresponsável.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_1852178_E1.pdf	11/11/2021 16:59:55		Aceito
Cronograma	cronograma.doc	11/11/2021 16:57:01	Isabella Araujo Mota	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura	projetoajuste.pdf	24/07/2020 15:53:59	Isabella Araujo Mota	Aceito

Investigador	projetoajuste.pdf	24/07/2020 15:53:59	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	anuenciaDonen.pdf	24/07/2020 15:53:07	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	anuenciaAAME.pdf	24/07/2020 15:51:55	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	anuenciadoenmus.pdf	24/07/2020 15:51:25	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	CartaResposta.pdf	24/07/2020	Isabella Araujo	Aceito

		15:51:02	Mota	
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEbioetica20_07_20.doc	24/07/2020 15:50:10	Isabella Araujo Mota	Aceito
Outros	fichadecadastroassinada.pdf	11/07/2020 13:01:00	Isabella Araujo Mota	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	cartadeanuencia.pdf	11/07/2020 13:00:34	Isabella Araujo Mota	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projetobioeticaCEP.doc	11/07/2020 13:00:01	Isabella Araujo Mota	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEbioetica.doc	11/07/2020 12:59:37	Isabella Araujo Mota	Aceito
Folha de Rosto	folhaDeRosto.pdf	11/07/2020 12:58:56	Isabella Araujo Mota	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

JOÃO PESSOA, 18 de dezembro de 2021

Assinado por:

MARIA ELIANE MOREIRA FREIRE
Coordenador(a)

Anexo 3

Versão da Escala do Impacto do Evento – Revisada (IES-R) traduzida para a língua portuguesa.
Listamos abaixo as dificuldades que as pessoas algumas vezes apresentam após passar por eventos estressantes. Com relação às memórias do evento estressor: comunicação do diagnóstico da atrofia muscular espinhal. Por favor, leia cada item abaixo e depois marque com um X a coluna que melhor corresponde a seu nível de estresse nos últimos 7 dias.

	Nem um pouco	Um pouco	Moderadamente	Muito	Extremamente
1. Qualquer lembrança trazia de volta sentimentos sobre a situação	0	1	2	3	4
2. Eu tinha problemas em manter o sono	0	1	2	3	4
3. Outros acontecimentos faziam com que eu ficasse pensando sobre a situação	0	1	2	3	4
4. Eu me sentia irritável e bravo	0	1	2	3	4
5. Eu evitava ficar chateado quando pensava sobre a situação ou era lembrado dela	0	1	2	3	4
6. Eu pensava sobre a situação mesmo quando não tinha intenção de pensar	0	1	2	3	4
7. Eu sentia como se não tivesse passado pela situação ou como se não fosse real	0	1	2	3	4
8. Eu me mantive longe de coisas que pudessem relembrar a situação	0	1	2	3	4
9. Imagens sobre a situação saltavam em minha mente	0	1	2	3	4

10. Eu ficava sobressaltado e facilmente alarmado	0	1	2	3	4
11. Eu tentei não pensar sobre a situação	0	1	2	3	4
12. Eu sabia que ainda tinha muitas emoções ligadas à situação, mas as evitei	0	1	2	3	4
13. Meus sentimentos sobre a situação estavam como que entorpecidos	0	1	2	3	4
14. Eu me peguei agindo ou sentindo como se estivesse de volta à situação	0	1	2	3	4
15. Eu tive problemas para dormir	0	1	2	3	4
16. Eu tive ondas de fortes emoções relativas à situação	0	1	2	3	4
17. Eu tentei retirar a situação da minha memória	0	1	2	3	4
18. Eu tive problemas de concentração	0	1	2	3	4
19. Lembranças da situação faziam com que eu tivesse reações físicas, como suores, problemas para respirar, náuseas ou coração disparado	0	1	2	3	4
20. Eu tive sonhos sobre a situação	0	1	2	3	4
21. Eu me sentia atento ou na defensiva	0	1	2	3	4

22. Eu tentei não falar sobre a situação	0	1	2	3	4
--	---	---	---	---	---

Anexo 4

Convites para realizar palestra sobre o artigo intitulado “Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy” na BMC Pediatrics.

1. “6th World Pediatrics Conference ”, que acontecerá dia 06 de outubro de 2022 em Tokyo-Japão.
2. “16th International Conference on Pediatric Healthcare”, que acontecerá nos dias 14-15 de novembro de 2022 em Paris-França.
3. “Meeting on European Pediatrics Research”, que acontecerá nos dias 10-12 de maio de 2023 em Barcelona-Espanha.

08:18

Vo 4.5G
LTE1



Get to most recent meeting W...



worldpediatrics...nferences.com

para Eu

Hoje 02:20



Dear Dr. Isabella Araujo Mota Fernandes,

Greetings from World Pediatrics 2022

With great pleasure we invite you as a speaker to the **"6th World Pediatrics Conference"** scheduled during **October 06-07, 2022**. The conference is going to be a **hybrid event** i.e., both physical in **(Tokyo, Japan)** and virtual event **(Webinar)**.

Our research team had a glance at your published article **"Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy"** and which is very remarkable and thought it would be an excellent fit for the Conference.

For more details: [World Pediatrics 2022](#)

Looking forward to hear from you soon.
Please feel free to contact us for further queries.



Excluir



Arquivo



Mover



Encaminhar



Mais



20:26

VoD 4G LTE1



Communicating the Spinal Mu...

Dear Dr. Isabella Araujo Mota Fernandes,

Greetings from Pediatrics Healthcare 2022!

As the technology is insisting to focus on pediatric healthcare for infants,

We are delighted to announce our **16th International Conference on Pediatric Healthcare** to be held on **November 14-15, 2022** in **Paris, France.**

We would like to appreciate your work on *"Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy"* which relates to our conference theme **Advancing Pediatric Procedures for Child Health Care.**

As our purpose is to design a scientific platform for pioneers, research scholars, industrial experts, and other young research fellow members to gather around to debate the professionals on the current trends and advancements in the field of Pediatrics and Healthcare.



Excluir



Arquivo



Mover



Responder



Mais



12:02



← Communicating the Spinal Mu...

Dear Dr. Isabella Araujo Mota Fernandes

Hope this email finds you in good.!

First of all, congratulations on your published article entitled **“Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy”**& we must say that it's a remarkable piece of effort and research.

Frontiers Meetings Group is glad to announce **“Meeting on European Pediatrics Research”** scheduled on **May 10-12, 2023** in **Barcelona, Spain**. This is a premier international conference of note in the field of Pediatrics Research; I am writing to ask whether you would be willing to present a talk at the conference which will be 30 minutes long, including a 5-minute question-answer session.

You can submit an abstract with a short biography and a photograph by September 15, 2022, under the speaker category.

Visit the below link for more details <https://frontiersmeetings.com/conferences/europediatrics/abstract-submission>

Note: Other open categories are Delegate, Sponsors, and Exhibitors

I anticipate your early response to discuss ahead about speaker benefits and confirm



Excluir



Arquivo



Mover



Encaminhar



Mais



Anexo 5



Review

EMPATIA: A Guide for Communicating the Diagnosis of Neuromuscular Diseases

Isabella Araujo Mota Fernandes ^{1,2,*} , Renata Oliveira Almeida Menezes ³  and Guilhermina Rego ¹ 



Citation: Fernandes, I.A.M.; Menezes, R.O.A.; Rego, G. EMPATIA:

A Guide for Communicating the Diagnosis of Neuromuscular Diseases. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **2022**, *19*, 9792. <https://doi.org/10.3390/ijerph19169792>

Academic Editor: Paul B. Tchounwou

Received: 14 July 2022

Accepted: 8 August 2022

Published: 9 August 2022

Publisher's Note: MDPI stays neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.



Copyright: © 2022 by the authors. Licensee MDPI, Basel, Switzerland. This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution (CC BY) license (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

¹ Faculty of Medicine, University of Porto, 4099-002 Porto, Portugal

² Lauro Wanderley University Hospital, Federal University of Paraíba, João Pessoa 58051-900, Brazil

³ Law Department, Federal University of Rio Grande do Norte, Caico 59300-000, Brazil

* Correspondence: isabella_mota@yahoo.com.br

Abstract: Introduction: Neuromuscular diseases comprise a heterogeneous group of genetic syndromes that lead to progressive muscle weakness, resulting in functional limitation. There is a gap in the literature regarding the communication of the

diagnosis of such diseases, compromising the autonomy of patients and families, besides causing stress on the assistant physician. Objectives: Developing a guide to reduce communication barriers in the diagnosis of neuromuscular diseases. Methodology: Systematic review, after searching the descriptors (“Muscular Diseases” OR “Neuromuscular Diseases”) AND (“Truth Disclosure” OR “Bad news communication” OR “Breaking bad News”) in the Pubmed, Bireme, and Scopus websites, and these results were analyzed through narrative textual synthesis. Results: 16 articles were submitted to the final analysis, giving rise to seven steps to support the communication process. These are Empathy, Message, Prognosis, Reception, Time, Individualization, and Autonomy. Discussion and conclusion: The empathic transmission of the message and the prognosis must accommodate the feelings of the interlocutors with different information needs. In this way, communication planning optimizes the time and individualizes each context, respecting the autonomy of those involved. EMPATIA reflects the bioethical and interdisciplinary analysis of the literature and comes to fill the gap related to the communication of bad news in neuromuscular diseases.

Keywords: truth disclosure; neuromuscular diseases; physician-patient relations; communication

1. Introduction

Neuromuscular diseases comprise a heterogeneous group of genetic syndromes, with variable phenotypes and genotypes that affect the peripheral nervous system. These are rare diseases, which, in general, present progressive functional limitation secondary to muscle weakness, and may lead to the inability to sit, walk, perform manual activities, speak, swallow, and breathe, besides systemic complications secondary to possible damage to the heart muscle, bronchoaspiration, and respiratory infection, for example, besides musculoskeletal deformities, and death [1–3].

The care of patients with disabilities must be based on the ethical principles of beneficence, non-maleficence, autonomy, and justice, from the moment of communicating the diagnosis to end-of-life decision-making [4,5]. There is a gap in the literature related to breaking bad news regarding neurological diseases, each with different communication needs [6–9]. Feelings of stress during the conveyance of these diagnoses are described by physicians who highlight the need for training in communication techniques [6,7,10–12].

Improving communication skills strengthens the physician–patient/family bond, motivation and adherence to treatment, the feeling of security and hope, in addition to favoring shared decision-making, avoiding inappropriate expectations [7,13–15], optimizing consultation time [16], and available resources [15]. Poor communication has short- and long-term effects on the psychological and social health of patients and their families [15,17].

Given the above, the existence of a guide to assist in the communication of the diagnosis of neuromuscular diseases is essential to reduce stress and communication barriers between students, physicians in training, and experts, favoring the ethics of individual/family-centered care.

2. Methodology

A systematic review was performed by searching for articles on the Pubmed, Bireme, and Scopus websites until May 2022. The descriptors used in Pubmed were ((Muscular Disorders) OR (Neuromuscular Disease)) AND ((Bad news communication) OR (Truth

Disclosure) OR (Breaking bad news)), in Bireme and Scopus were (“Muscular Diseases” OR “Neuromuscular Diseases”) AND (“Truth Disclosure” OR “Bad news communication” OR “Breaking bad News”). There was no restriction regarding the year of publication, and the filters used were studies in humans and English. The flowchart displaying the article selection is shown in Figure 1 [18]. Table 1 summarizes the inclusion and exclusion criteria.

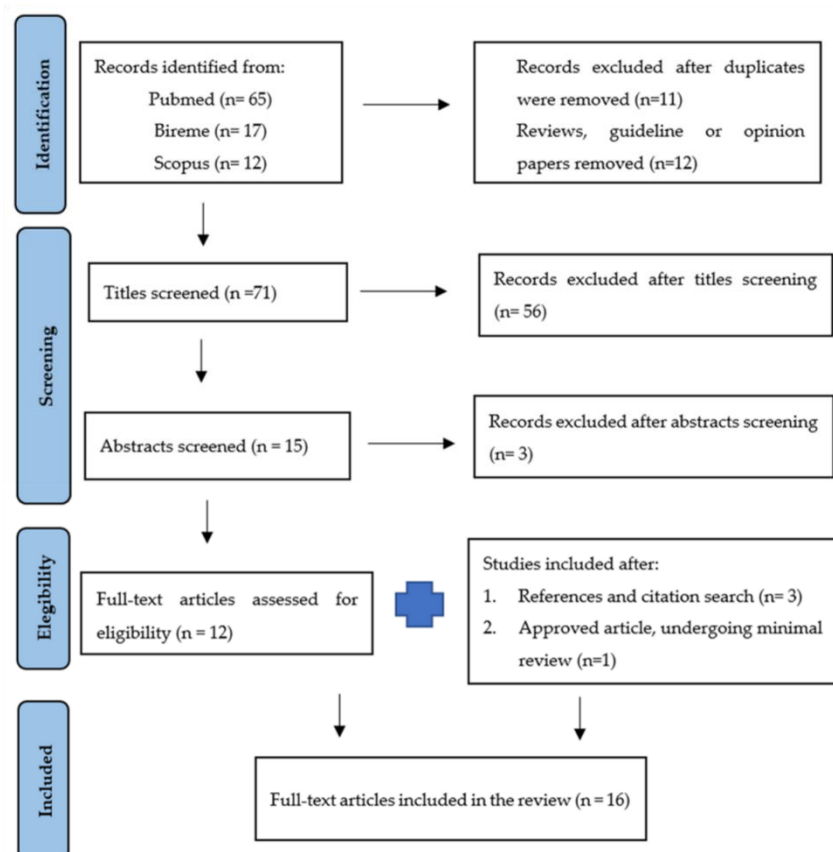


Figure 1. PRISMA Diagram.

Table 1. Inclusion and Exclusion Criteria.

Inclusion Criteria	Exclusion Criteria
Original research articles	Case reports, reviews, and opinion papers
Written in English	Written in another language
Peer-reviewed publications	Publications in unreviewed journals
Monogenic neuromuscular disease	Rapidly reversible neuromuscular disorders, such as transient neuropathies and myopathies
Studies related to the moment of communicating the diagnosis of a neuromuscular disease, addressing factors related to the disclosure of this diagnosis, communication barriers, and disclosure of the prognosis.	Studies describing screening tests and therapeutic decisions.

Int. J. Environ. Res. Public Health **2022**, *19*, 9792 3 of 15

Initially, a pre-selection of articles was conducted by the first author, followed by a final selection after analysis and discussion with the other authors, considering the interdisciplinarity inherent to the theme. After the stages of initial selection and final approval, the analysis of the articles began, independently reviewed, avoiding any ambiguity. Articles were not excluded based on the quality of the research presented, because of the small number of studies selected, and there was no superiority or need to exclude the experiences described.

The articles were carefully analyzed and individually interpreted through the following questions: 1. What factors have positively impacted the communication of the diagnosis of a neuromuscular disease? 2. Which communication barriers were described during the communication of this diagnosis? Except for some cases of basic numerical analysis of percentages, the data used for our research questions were qualitatively analyzed, after a synthesis of correlated results, and grouped through narrative textual synthesis, constituting a communication guide [19]. Results on the perspectives of patients, caregivers, and physicians were analyzed together due to the limited number of selected studies.

This guide was prepared after a neurologist with expertise in neuromuscular diseases, a specialist in medical law and bioethics, and a researcher specialized in palliative care and bioethics analyzed the results. Suggestions and critical remarks were sent by email to the first author, who conducted the final review and evaluation.

The following communication protocols for breaking bad news were used as a basis: SPIKES, the Six-Step Protocol for Delivering Bad News [20], EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS)—revised report of an EFNS task force [16], National Institute for Health and Care Excellence (NICE) for the assessment and management of motor neuron disease

[21], and a consensus issued by six Italian scientific societies and four parent associations on the communication of the diagnosis of genetic diseases and malformation syndromes [15].

3. Results

Sixteen articles were included for the final analysis after the selection of the systematic review. Five (31.2%) of them describe the perspective of people diagnosed with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS), two (12.5%) report the experiences of family caregivers of people diagnosed with ALS, two (12.5%) of family caregivers of people with Duchenne muscular dystrophy (DMD), one (6.25%) of family caregivers of people with spinal muscular atrophy (SMA), three (18.75%) are mixed studies involving affected people and their caregivers (12.5% of ALS and 6.25% of chromosomal genetic diseases), two (12.5%) involve neurologists, and one (6.25%) resident physicians. One article obtained during the search in the references approaches the perspective of communication of the diagnosis between family members and people with genetic diseases, linked to the X chromosome, which, despite not directly addressing neuromuscular diseases, was selected for the final analysis because of the similarity related to rarity, genetic origin, functional impairment, absence of curative treatment, and need for continued rehabilitation [22]. The article on communication in the SMA was approved for publication and is under review [23].

The selected studies describe experiences from the United States of America, Canada, Europe, Australia, and Brazil (Table 2). Samples from Central America, Africa, Asia, and other South American countries were not found in the websites searched. There are several studies related to ALS, a few related to DMD, and only one to SMA, with a gap in the discussion about the perspective of the process of communicating the diagnosis for people with other neuromuscular diseases and their families, despite describing well the resulting negative impact of the poor communication of the diagnoses of neurodegenerative diseases and the low satisfaction with the communication process [6,7,10–12,15,17,24]. The studies described are summarized in Table 2.

N.	Study	Study proposal	Design	Methodology	Sample	Factors that positively impact the communication of the diagnosis of neuromuscular diseases	Communication barriers in the diagnosis of neuromuscular diseases	Study conclusions
1.	Fernandes, 2022	Analyzing the principle of autonomy in the communication of the diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA)	Quantitative	Online questionnaire	50 family caregivers from AME, Brazil.	2. Empathic relationship between doctor, child, and family.	2. Lack of guidance to parents on how to communicate the diagnosis to their children	The communication of the SMA diagnosis to the child or adolescent was predominantly carried out by parents who did not feel prepared to talk about the topic, resulting in psychological sequelae and increased predisposition to post-traumatic stress syndrome.
2.	Anestis 2021	Assessing current practice and perspectives from British neurologists on diagnosing a motor neurodegenerative disease	Qualitative and quantitative	Online questionnaire with demographic information, current practice, bad news experience and training needs	49 British Neurologists	1. Be honest without giving up hope 2. Family participation 3. Involvement of a multidisciplinary team	1. Fear of causing distress 2. Young patient 3. Reduced consultation time 4. Big time gap in scheduling the return consultation 5. Absence of curative treatment or disease-modifying drug 6. Excessive workload	Although compliance with basic standards of good practice was reported by most professionals, the study identified several areas for improvement, in addition to the need for training of professionals regarding the breaking of bad news.
3.	Mirza, 2019	Determining whether guidelines for breaking bad news, particularly SPIKES, are consistent with patient preferences diagnosed with cancer, lupus, amyotrophic lateral sclerosis, multiple sclerosis, HIV/AIDS, or Parkinson's disease.	Qualitative and quantitative	Online questionnaire	1337 patients from Canada	8. Empathetic doctors, no rush 9. Convey a feeling of availability 10. Clear explanation of diagnosis, prognosis, and treatment 11. Make sure the patient understands the information 12. Written information 13. Contact support organizations, groups, or advisors 14. Small time gap for the return consultation	2. Some patients do not want to be touched by doctors	It highlights that SPIKES reflects the perspectives of many patient groups and identifies five additional suggestions to help clinicians break bad news

4.	Aoun, 2016, 2018**	Describing experiences of receiving a diagnosis of motor neuron disease (MND) in order to take a more person-centered approach	Qualitative and quantitative	Anonymous postal questionnaire sent via patients association	248 people diagnosed with NMD from Australia	11. Honest, direct, receptive, caring, kind, compassionate, empathetic, concerned, practical, and engaged neurologist. 12. Empathic response to patient/family feelings 13. Clear information and suggestion of realistic goals 14. Understand patient/family expectations 15. Continuing Guidance 16. Time availability (45-55min) 17. Privacy 18. Psychological support 19. Contact with associations 20. Multidisciplinary team	7. Absence of a family member at the consultation 8. Excessive interruptions during the consultation 9. Absence of opportunity for discussion 10. Lack of emotional support 11. Emotional reaction of the neurologist 12. “Prosaic”, “very clinical”, “isolated” and “insensitive” neurologist	The person-centered approach, focused on values, preferences, psychosocial and existential concerns, caring, supporting, and comforting rather than just treating is what matters most in a relatively short period of a fatal illness.
5.	O'Connor, 2018 / Aoun 2017**	Describing the experiences of family caregivers of people with NMD when receiving the diagnosis, to improve the communication of the diagnosis	Qualitative	Anonymous postal questionnaire sent via patients association	190 Australian family caregivers	9. Empathetic neurologist who responds appropriately to your emotions 10. Technical knowledge 11. Long queries 12. Privacy 13. Written information 14. Referral for a second opinion 15. Referral to patient associations	5. Short consultation time 6. Big time gap for scheduling the return consultation 7. Lack of clarity regarding evolution and prognosis 8. Lack of empathy and blunt delivery took away the sense of hope	Neurologists can benefit from education and training in communication skills to respond to emotions of patients and families and develop best practice protocols.

						16. Sensitive, warm and respectful neurologist		
6.	Bendixen, 2017	Reflections from parents on the Duchenne muscular dystrophy (DMD) diagnostic process	Qualitative	Semi-structured interview conducted by telephone	15 parents of boys with DMD from the USA	2. Interdisciplinary team support	4. Limited medical knowledge 5. Minimized or disregarded parental concerns 6. Tactless communication	Despite marked medical progress in recent decades, there are still barriers to diagnosing DMD and guiding care.
7.	Aoun, 2016b	Determining the practice in communicating the diagnosis of NMD, training needs in breaking bad news and comparing neurologists' experiences with patients seen in the same year and with international protocols	Qualitative and quantitative	Online questionnaire	73 neurologists from Australia	6. Availability of time 7. Empathic responses 8. Multidisciplinary approach 9. Continued support 10. Contact with associations	5. Fear of causing distress 6. Lack of effective treatment 7. Fear of not having all the answers 8. Lack of training or need for improvement in breaking bad news	Neurologists reported some difficulty in transmitting the diagnosis of NMD, with a feeling of moderate to intense stress and showed interest in training to respond to the emotional demand of patients and to develop a protocol of good practices.
8.	Seeber, 2016	Evaluate how NMD patients react to the disclosure of the diagnosis in 2 consultations with an interval of 14 days	Qualitative	Semi-structured household interview and report analysis	21 patients from the Netherlands	10. Confirmation of the diagnosis and communication of the truth, after a period of uncertainty 11. Early return consultation with the same doctor symbolized "time catch one's breath" 12. Early feedback facilitated adjustment of misunderstandings and discussion of	3. Impact of the diagnosis, limits the questioning at first 4. Difficulty of the neurologist in transmitting the diagnosis	This approach fits well with the way patients process the message, gather information, and deal with their altered perspective on life. The neurologist must follow a clear protocol and schedule a short-term return consultation.

** Articles with similar methodology and results.

						involvement of other bodies 13. Having your desires and expectations valued 14. Contact with the specialized team 15. Support from family and friends 16. Option to participate in clinical research 17. Listen to the opinion of the neurologist about ongoing research 18. Offering, but not forcing care options		
9.	Dennis, 2015	Assessing the timing and content revealed to a child by their parents regarding the diagnosis of aneuploidies, the resources accessed, feelings and concerns of the parents, and recommendations for approaches of breaking bad news	Qualitative and quantitative	Online questionnaire	139 relatives and 67 people with sex chromosome aneuploidies from the USA, Canada, Europe, and Australia	13. Discuss the diagnosis gradually over time before puberty 14. Well-informed parents to answer their own questions 15. Be honest, open, and calm 16. Simple, direct, and age-appropriate information 17. Use of photos, books, and support materials 18. Be positive and non-judgmental 19. Everyone has unique challenges and differences 20. Point out the strengths of the children	4. More comfort in discussing with the physician than with the parents 5. Lack of medical support for parents in the process 6. Fear of the child feeling different and affecting their self-esteem	The approach depends on the personality, family affection level and communication style of the children. Their reactions were commonly neutral or positive. Negative reactions may have resulted from inappropriate information considering their maturity.

						21. Encourage the child to ask questions and talk about their feelings 22. Inform that there are many people with the same diagnosis 23. Emphasize parental support in coping with problems 24. Support from a health professional in the moment of breaking bad news		
10.	Schellenberg, 2014	Examine the ability of resident physicians in reporting ALS diagnosis	Quantitative	Checklist on breaking bad news	22 Canadian resident physicians		7. Need for training in communication techniques 8. Inadequate vocabulary 9. Inappropriate non-verbal communication 10. Reduced time 11. Difficulty summarizing information, asking questions, and confirming understanding 12. Medical inability to deal with their own emotions	Dissatisfaction and apprehension of resident doctors regarding the training for communicating this diagnosis
11.	Chió, 2008	Assessing information preferences and information-seeking behavior in ALS patients and caregivers.	Quantitative	Interview using a structured questionnaire	60 patients and 20 caregivers from Italy	4. Reporting on current research, disease-modifying therapies, and ALS outcomes 5. Understanding what patients and caregivers want to	2. Low satisfaction and high stress during the communication process resulted in an alternative	Healthcare professionals should be aware that ALS patients and caregivers often use the internet for information and should help them select and interpret the news they have encountered.

						know and encouraging them to ask accurate questions 6. Feeling that the doctor understood the feelings of the patients	search for information	
12.	McCluskey, 2004	Determining the degree of satisfaction of patients and/or family members with the way they received the diagnosis of ALS and to assess aspects associated with greater satisfaction	Quantitative	Anonymous postal questionnaire sent via patient association	163 ALS patients and/or family members from Philadelphia, USA	5. Discussing end-of-life behaviors at first, had no negative impact 6. Minimum of 45 minutes of consultation 7. Presence of family members 8. Early return consultation	2. Detailed and specific information is not well understood at first, due to the shock of the diagnosis	There is the possibility of improving the communication of the diagnosis of ALS, with adherence to the techniques of breaking of bad news and availability of time during the consultation.
13.	Beisecker, 1988	Perspectives of the ALS patients on the role of physicians and other health professionals in their care	Qualitative	Semi structured interview	41 ALS patients from Kansas, USA	4. Direct, honest, but not premature communication 5. Physician who is sensitive to the readiness of patients and who conveys hope 6. Provision of written materials	6. Lack of opportunity to make questions 7. Misinformation or withholding information 8. Inadequate disclosure style 9. Disagreement about the treatment plan 10. Lack of time	Patients want to see the doctor at every appointment and expect emotional support and care from both the doctor and the nurse and related healthcare professionals.
14.	Firth, 1983	Sharing the experiences of parents of children with DMD at the time of diagnosis	Qualitative	Home interview	66 families (single mother or father and mother) from Great Britain	6. Presence of both parents 7. Early return consultation 8. Possibility of several meetings	3. Delay in diagnosis 4. Number of students in the environment	There is not just one way to tell parents that their children have DMD. The article summarizes suggestions from parents who have had this experience.

						9. Providing contact with specialized support team 10. Providing contact with families with similar experience		
--	--	--	--	--	--	---	--	--

The analysis of the results gave rise to the EMPATIA Communication Guide, subdivided into seven steps to support the transmission of the diagnosis of neuromuscular diseases, they are Empathy, Message, Prognosis, Acknowledgment, Time, Individualization, and Autonomy (Table 3).

Table 3. EMPATIA Communication Guide.

Communication Guide for the Diagnosis of Neuromuscular Diseases	
Empathy	1. Be empathetic 2. Prepare yourself technically and emotionally 3. Convey the diagnosis in person 4. Avoid weekends, nights, days before holidays and commemorative dates Encourage the 5. presence of family members 6. Respect the privacy of the moment 7. Pay attention to verbal and non-verbal expressions 8. Sit close to the patient, keeping your gaze direct and continuous 9. Avoid interruptions
Message	1. Do not omit or distort the diagnosis 2. Convey information in a clear, honest, up-to-date, accessible, and unambiguous manner, without euphemism, jargon, sentimentalism, and with an appropriate tone of voice 3. Avoid being too technical at first 4. Listen to the patient and understand their expectations, making yourself available 5. Do not directly confront differing opinions 6. Refer the rehabilitation team and specialized services 7. Summarize key information and provide materials with diverse guidance related to the illness Schedule a return consultation between 2–4 weeks to also approach questions written down by patients/family members. 8. Maintain proper communication at each stage of evolution 9. Particularities for patients in childhood age: a. Individualize the needs of the physician/child/legal guardian trinomial b. Guide and support parents in avoiding “information deprivation”, as treating the diagnosis and information connected to it as a “family secret” c. Adapt communication to the level of maturity of the children d. Encourage the children to ask questions and talk about their feelings e. Point out the strengths of the children, inform that there are others with the same diagnosis, and emphasize the support of the parents for dealing with problems f. Beware of “Forgotten Information Individuals”
Prognosis	1. Do not anticipate the prognosis or determine a lifespan 2. Keep “realistic hope” and not “unrealistic optimism” 3. Emphasize positive aspects 4. Conduct a continuous education regarding procedures and possible complications Value wants 5. and needs of every patient 6. Be sensitive to spiritual needs and show compassion 7. Respect the right not to know, if applicable, and ask for the name of someone who can share treatment decisions with the physician
Acknowledgment	1. Acknowledge fear, pain, anger, denial, anxiety, outbursts, crying, and silence 2. Value feelings and doubts, without minimizing them, but looking for solutions and answers

3. Acknowledge suffering from others without internalizing it

Table 3. *Cont.*

Communication Guide for the Diagnosis of Neuromuscular Diseases	
Time	1. Keep a communication plan in mind 2. Avoid discussing topics that have no connection with the diagnosis or that you cannot explain 3. The recommended time for this meeting is between 45–60 min
Individualization	1. Adapt to the social, cultural, intellectual, and religious particularities of the patient and their companions Avoid 2. judgments 3. Adapt the environment where the meeting is held
Autonomy	1. Respect the autonomy of those involved 2. Ensure that the information and clarification provided resulted in free and informed decisions

4. Discussion

4.1. Step 1: E—Empathy

Empathy is the essence of this communication guide. Despite being considered a basic skill [5], several studies have described the absence of empathy during the diagnosis of neurodegenerative diseases [6,11,14,23,25–28]. Communicating the diagnosis of a neuromuscular disease to a patient and/or their family members requires empathy for the others and understanding on what, where, how, and in the presence of whom this should happen.

There must be medical preparation before the consultation so that breaking bad news does not result in a communication barrier [20,25,29] due to an uncertain prognosis, the absence of curative treatment, the anguish of not having all the answers, the fear of destroying hope, faith, or generate suffering, in addition to the reaction of patients and/or family members, and even the feeling of technical inability to transmit this diagnosis [11,20,32]. Given this, emotional involvement occurs in a bidirectional flow between physicians and patients/caregivers, since it is not a mere transfer of information [13].

Professionals must keep in mind that empathically communicating the truth does not harm the quality of life of their patients, and may also improve their vitality [22,33], reduce feelings of guilt and false beliefs, besides being an opportunity to discuss preferences, plan goals with shared decision-making, and promote a sense of control and security, empowering patients [5,6,32]. In contrast, inappropriate conversations may cause a more negative impact than all the struggle and hardship related to continued care [17].

The diagnosis must be informed in person, whenever possible [15–17,20], avoiding physical or electronic correspondence, telephone contact, or calls. This communication is a medical act (Art.34 of the Code of Medical Ethics) and therefore cannot be attributed to another health professional [34]. In

the case of neuromuscular diseases, the neurologist, who has technical expertise on the subject, is the most suitable professional to transmit this information [21]. Avoiding weekends, nights, days before holidays, and commemorative dates, following the “rules of good practice” of breaking bad news is also recommended [4,7,8]. Patients must be instructed to invite a close companion or, if they are children, both parents or two family members is preferable [17,20,31], regarding consultations. This facilitates emotional support and understanding of the information, besides assisting in their continued care, which is often necessary [7,13,14,16,25,28,29].

Attention must be given to the feeling of privacy regarding the physical environment, the number of professionals and students during the breaking of bad news, and the opportunity for patients to get dressed, if they have been recently examined [15,16,20,31]. Privacy is mentioned as a satisfaction factor during the communication of the diagnosis of motor neuron disease [6,25–28]. Physicians must be attentive to non-verbal aspects, emotional state, personality, values, intellectual characteristics, and psychosocial and existential concerns, becoming flexible, abandoning any kind of prejudice, and assuming a posture centered on the interlocutor [12,15,25,28]. Thus, there is ethical and therapeutic value in using the first-person plural (we), referring to patients and family members by name, and adapting to the “pace of the patient” and their “psychic time” the amount and speed of information being given, so they can assimilate what was heard [13,15,16,25].

As tables or desks may be perceived as a communication obstacle, professionals must sit close to the patients, preferably side by side and at the same level, and look at them with care, indicating interest and allowing active listening [15,16,20]. Touching their arms or holding their hands, despite being considered an empathic posture, is not always desired by patients during the communication process [9,20] and, therefore, individual limits must not be disrespected. Interruptions must be avoided. Telephone calls, discussing topics related to other patients, and the need to prepare or sign various documents generate a feeling of poorly planned care [15,16,25,29]. The patient should be informed of possible time restrictions or expected interruptions [20].

4.2. Step 2: M—Message

The diagnosis must not be omitted. The “conspiracy of silence” or “pious lie” is a way of “sparing” the patient; or the distortion of information by, for example, using generalized terms such as “diseases of the nervous system” and “damage of motor nerves” instead of the actual name of the disease [6,13,16,29,35], which may cause feelings of helplessness and anguish, disturbing the moment of coping with the condition [30,35]. A sincere “I don’t know” is preferable to an unsubstantiated answer, generating a false interpretation and negative repercussions in the life of patients and their families [15].

The message must be communicated clearly and up to date, with accessible vocabulary, an appropriate tone of voice, uses of examples, metaphors, but also simple drawings or images. Sentimentality, ambiguity, understatement, medical jargon, and impersonal expressions must be avoided [7–9,12,13,15,16,21,25–28]. Exercising caution regarding the “over description” of clinical aspects or the scientific deepening of the information provided is needed, as the initial impact of the diagnosis compromises understanding [14,15,29]. Because they are rare diseases, most of the time patients and their families are unaware of them or only know them superficially [6,31], so it is interesting to ask what they know about it [15,16,20,21], understanding their expectations [17,21,25,28,29].

Physicians must also listen to the patients and make sure that the message transmitted was understood and, if there are any doubts, show patience, interest, and availability for further clarification [9,12,16,21,24,25,28,30] and avoid the “doorstep syndrome”, which is when, after providing all the information, they realize that patients and their family members have selectively filtered it [4,15]. Divergent opinions must not be confronted directly; the best strategy is understanding the experience and point of view of those involved [15], in the same way that one should not force, but guide care options [29].

Written referrals to rehabilitation services and other medical specialties, such as geneticists for genetic counseling, pulmonologists, orthopedists, among others, are recommended. Interdisciplinarity is essential for having a positive impact on the communication process, therapeutic planning, and the establishment of clinical and rehabilitation goals, improving functional independence, preventing complications, in addition to functioning as a support network, avoiding inappropriate conduct, financial expenses, and waste of time [7–9,11,15,21,22,25–31]. Thus, contact with the rehabilitation team must occur within 4 weeks of diagnosis [21].

Delivering a summary or providing materials related to the subject addressed in the consultation (explanations about the disease, classifications, possible causes, expected symptoms and how to manage them, treatment options, the procedure in case of complications, and ongoing research) is essential; professionals must also provide information on support groups, associations, labor rights, assistance benefits for people with disabilities, and reliable research sources [6,7,9,12,15,16,21,24,26,27,29,30]. Return consultations must be scheduled soon, ideally within 2 to 4 weeks [14,16] after the prior encounter. The search for information without guidance generates a “feeling of abandonment” [6,24], negatively impacting the acceptance of the diagnosis [7,9,14,26,27,29,35]. Scheduling the first return consultation with an interval of 14 days symbolizes a “moment to catch one’s breath”, process the information, adjust misunderstandings, and discuss doubts that arose after the consultation [29].

Physicians must maintain proper communication at each stage of evolution. Every conversation has to involve individualized support in the short, medium, and long term [4] ; therefore, multiple meetings are essential [11,21,30,31]. Reassessments should ideally occur with the same neurologist every 2–3

months, but they can vary according to the diseases and their stages [16]. It is also important to maintain interdisciplinary communication from diagnosis to the end of life [4,30].

Breaking news for patients in childhood age:

The needs of the doctor/child/legal guardian trinomial must be individualized, with guidance to parents and family members who must have their doubts clarified to feel prepared to talk about the diagnosis in the different stages of maturity of their children [10,22,23,31]. The absence of this support causes psychological stress and increased predisposition to post-traumatic stress disorder in family caregivers [23]. In addition, the psychological vulnerability of parents associated with poor understanding of the various aspects related to the disease may generate inadequate decision-making [36].

“Keeping the child away from information” should be avoided as, for example, a “family secret”, since this attitude generates tension in the family environment, in addition to upset, frustrated, and anxious children and adolescents, with a continuous feeling of mistrust. The principle of truth, besides being an ethical stance, positively impacts the communication of the diagnosis [10]. Discussing the diagnosis gradually over time, but before puberty, with simple, direct, and age-appropriate information, using photos, books, and supporting materials is recommended. The approach depends on the personality of the child, and the level of affection and communication style of the family [22]. The autonomy of children and adolescents in the decision-making related to their diagnosis must be respected, understanding that cognitive maturity does not always correspond to the chronological one, but with the ability to abstract, understand information, and make decisions about their lives, according to the “mature minor theory” [37–39].

Physicians must listen to children, encourage them to ask questions, and share their feelings [22]. Open, honest, and frank dialogue results in children who are emotionally and psychologically more resilient and empowered [10], as well as avoiding inappropriate expectations [15]. Their strengths must be pointed out, valuing their skills and competencies [15]. They must also know that there are many people with the same diagnosis, all with unique challenges and differences, and that parents, physicians, and interdisciplinary teams will support them in coping with every issue [22].

In this context, attention is needed towards “those forgotten to be informed”, such as siblings of patients who, anguished, isolated, and silent, endure a family history of genetic and neurodegenerative disease [4], carrying feelings of guilt, fear, resentment, jealousy, and envy. Thus, genetic counseling is essential to favor family cohesion, reproductive decisionmaking, and the management of the feelings of both patients and family members [10].

4.3. Step 3: P—Prognosis

Another relevant recommendation is for professionals not to anticipate prognosis or determine a lifespan. Prognostic information should be individualized and realistic, understanding information

needs and clarity [5,9,16,30], avoiding theoretical or generalized data [15]. Using survival or functional scales according to each disease and the clinical follow-up helps to understand their evolution; however, any uncertainties related to progression and estimated survival should be highlighted, explaining the individual variability, and stating that there are patients in better or worse situations [5].

Honesty about progression and acknowledging the severity of the disease, maintaining “realistic hope” through communication about neuroprotective [16] and diseasemodifying [4] drugs, when appropriate, is essential; as well as ongoing research, medications, functional improvement, reduction of complications, goal planning, and increase in quality of life and life expectancy related to rehabilitation [7,16,29]. “Unrealistic optimism” can generate disproportionate expectations related to therapeutic goals and their associated risks, so the use of the term “cure” rather than “modification of the natural history of the disease” should be avoided [4,15,25,28]. Emphasizing positive aspects favors acceptance of the diagnosis [15,17,22], such as the preservation of cognition, keeping intellectual capacity intact, the possibility of making decisions, and, depending on the disease, studying, having children and some occupation, for example.

Physicians must teach, guide, and clarify doubts continuously at each stage of evolution, so that patients feel prepared in case of complications and safe to make therapeutic and palliative decisions, reducing the feeling of fear and anxiety [11,16,21,25,28,36]. In this way, continuing education reduces therapeutic obstinacy and, consequently, a slow and painful death [15]. It must be clear that patients are the protagonists of their stories and decision-making will be shared, their opinions respected, their wants and needs valued, and that they are free to hear a second opinion, if they wish [16,26,27,29]. They must also have the option of not knowing their prognosis, which can be discussed with the family if the patient allows it. If the physician judges they cannot make decisions because of cognitive impairments, their life expectancy should be discussed with the family [5].

Being sensitive to spiritual needs demonstrating compassion are also essential traits for health professionals. Even in the face of a bad prognosis, these behaviors may be sources of comfort, peace, hope, and belonging. When the medical team does not feel able to talk about spirituality or has divergent thoughts from the patient, spiritual counseling may help to reflect on faith, beliefs, and values [5,40]. Studies are needed to assess the impact of spiritual issues on quality of life and the desire for death in this population [16].

4.4. Step 4: A—Acknowledge

Another essential indispensable step is acknowledging fear, insecurity, pain, anger, denial, anxiety, outburst, revolt, sadness, or silence [16]. After clarifying the diagnosis and prognosis, it is imperative

to support and comfort, being aware of the human being behind the neurodegenerative disease. The family must also feel welcomed, since, in general, participatory families are the greatest allies of the treatment. By valuing, so as not to minimize concerns, desires, feelings, and needs, showing interest, and providing the appropriate solutions and guidelines, physicians strengthen the patient/family-centered care, in addition to the trust in the physician–patient-family relationship [8,15,17,24].

Professionals must take care of their emotional health and acknowledge it. Their emotional reaction is an important communication barrier [12,25,28]; therefore, they must have resources to reduce or avoid the internalization of suffering related to the fear of causing anguish, communicating an unfavorable prognosis, or to the absence of a curative treatment [6].

4.5. Step 5: T—Time

Planning the step by step of this communication guide to adjust the time and reduce situations that show that the time is limited, such as interruptions and staring at the clock, is essential [16,29]. The duration recommended for these meetings is 45–60 min [14,16,25,28]. Therefore, professionals must keep the focus on the main theme, without straying into secondary dialogues, avoiding themes they cannot explain. Patients who had more time during the consultation reported greater satisfaction with the possibility of better digesting the information, conveying their feelings, and clearing up doubts, compared to those who had short consultations, which generated frustration and a feeling of haste [6,9]. Unavailability of time is recurrently described in the literature related to neurodegenerative diseases as an important communication barrier [6,7,9,11,12,14,20,21,25–28,30].

4.6. Step 6: I—Individualize

Physicians must also individualize the process, adapting this guide to the context related to the emotional, social, cultural, intellectual, financial, and religious issues of those involved and the information needs, centered on the patient and their family caregivers [8,25,28]. Each communication process is unique, and the physician must not have fixed protocols in mind but must be open to see if the initial information was sufficiently understood and expectations reached [15,20,31].

Judgment must be avoided and be replaced by guidance and support throughout the course of the disease [4,22]. Not all families will be able to conduct rehabilitation with a complete interdisciplinary team, whether for financial reasons, the location of health services, or the time required to provide care, but they must be well informed about the benefits of an effective treatment, as well as being encouraged, but not forced, to perform it [15,21,29]. If face-to-face follow-up is not possible, teleservice may be an option to reduce “therapeutic abandonment” and assist in support [41].

Adapting the service environment is also recommended, organizing tables and chairs, accessibility, noise reduction, and privacy, in addition to the training and guidance of a care team that involves all the staff, from the doorman to professionals who perform general services and secretaries, to facilitate accessibility and have empathic postures and conducts that value equity. The involvement of other health professionals in the integrated and continuous treatment is essential, besides the administration of the appointment schedule according to Step 2.8, and 2.9.

4.7. Step 7: A—Autonomy

The desired consequence of the EMPATIA guide is respect for the autonomy of those involved. Efficient communication favors consent and conscious and voluntary decisionmaking by patients or their legal guardians [42]. Professionals must make sure that the communication process results in autonomous individuals who, understanding the impact of their decisions, are free to decide according to their beliefs, perspectives, and values, even when opposing the opinion of their physicians [43].

5. Conclusions

This systematic review has demonstrated that empathic communication of the diagnosis and prognosis of a neuromuscular disease requires availability and management of time for individualized technical clarification according to the particularities of the patients and their caregivers. After the necessary information is given, there must be acknowledgment and guidance on which paths to follow in order to respect the autonomy of those involved.

In this way, the EMPATIA guide reflects the bioethical analysis of the literature related to breaking bad news about neuromuscular diseases, based on internationally supported protocols and a transparent and objective systematic review, discussed in an interdisciplinary manner. This guide fills the gap related to the communication of the diagnosis and the need for technical training of neurologists [6–8,12,14,26,27,29], favoring a satisfactory communication process [15,17].

6. Future Perspectives

The authors intend to analyze the impact of EMPATIA on several aspects, such as the communication of the diagnosis of neuromuscular diseases, the physician–patient relationship, the stress related to the doctor during this moment [6,12,26,27], the psychological sequelae and post-traumatic stress disorder in family members, and, consequently, on the autonomy of those involved during the decision-making [23].

7. Limitations

The limitations of this guide comprise the lack of research related to the communication process of the diagnosis for most neuromuscular diseases and the absence of this type of investigation in several continents, which may require cross-cultural adaptations or specific adjustments regarding some neuromuscular diseases.

Author Contributions: This literature review was performed independently and blindly by I.A.M.F. and R.O.A.M. and revised by G.R., I.A.M.F. and R.O.A.M. were involved in the analysis and interpretation of the data, supervised, and corrected by I.A.M.F. All authors have read and agreed to the published version of the manuscript.

Funding: This research received no external funding.

Institutional Review Board Statement: Not applicable.

Informed Consent Statement: Not applicable.

Data Availability Statement: Not applicable.

Conflicts of Interest: The authors declare no conflict of interest.

References

1. Mary, P.; Servais, L.; Vialle, R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthop. Traumatol. Surg. Res.* **2018**, *104*, S89–S95. [CrossRef] [PubMed]
2. Gascón-Navarro, J.A.; De La Torre-Aguilar, M.J.; Fernández-Ramos, J.A.; Torres-Borrego, J.; Pérez-Navero, J.L. Experience in neuromuscular diseases in children and adolescents and their comorbidities in a tertiary hospital. *Ital. J. Pediatr.* **2021**, *47*, 228. [CrossRef] [PubMed]
3. Cohen, E.; Bonne, G.; Rivier, F.; Hamroun, D. The 2022 version of the gene table of neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscul. Disord.* **2021**, *31*, 1313–1357. [CrossRef] [PubMed]
4. Chabrol, B.; Desguerre, I. Ethical aspects in the care of a child with infantile spinal muscular atrophy (SMA). *Arch. Pediatr.* **2020**, *27*, 7S50–7S53. [CrossRef]
5. van Eenennaam, R.M.; Kruithof, W.J.; van Es, M.A.; Reenen, E.T.K.-V.; Westeneng, H.-J.; Visser-Meily, J.M.A.; Berg, L.H.V.D.; Beelen, A. Discussing personalized prognosis in amyotrophic lateral sclerosis: Development of a communication guide. *BMC Neurol.* **2020**, *20*, 446. [CrossRef]
6. Anestis, E.; Eccles, F.; Fletcher, I.; French, M.; Simpson, J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: A scoping review of doctors' and patients' perspectives. *Patient Educ. Couns.* **2020**, *103*, 1709–1723. [CrossRef]
7. Anestis, E.; Eccles, F.J.R.; Fletcher, I.; Simpson, J. Neurologists' current practice and perspectives on communicating the diagnosis of a motor neurodegenerative condition: A UK survey. *BMC Neurol.* **2021**, *21*, 34. [CrossRef]
8. Bendixen, R.M.; Houtrow, A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J. Pediatr. Health Care* **2017**, *31*, 285–292. [CrossRef]
9. Mirza, R.D.; Ren, M.; Agarwal, A.; Guyatt, G.H. Assessing Patient Perspectives on Receiving Bad News: A Survey of 1337 Patients with Life-Changing Diagnoses. *AJOB Empir. Bioeth.* **2019**, *10*, 36–43. [CrossRef]
10. Metcalfe, A.; Coad, J.; Plumridge, G.M.; Gill, P.; Farndon, P. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: A meta-synthesis of the research. *Eur. J. Hum. Genet.* **2008**, *16*, 1193–1200. [CrossRef]

11. Aoun, S.M.; Breen, L.J.; Edis, R.; Henderson, R.D.; Oliver, D.; Harris, R.; Howting, D.; O'Connor, M.; Birks, C. Breaking the news of a diagnosis of motor neurone disease: A national survey of neurologists' perspectives. *J. Neurol. Sci.* **2016**, *367*, 368–374. [CrossRef] [PubMed]
12. Schellenberg, K.L.; Schofield, S.J.; Fang, S.; Johnston, W.S.W. Breaking bad news in amyotrophic lateral sclerosis: The need for medical education. *Amyotroph. Lateral Scler. Front. Degener.* **2014**, *15*, 47–54. [CrossRef] [PubMed]
13. Martinelli, V.; Ghezzi, A.; Montanari, E.; Radaelli, M.; Comi, G.; Bossa, R. Disclosing the diagnosis of multiple sclerosis: The Profile Project. *J. Neurol.* **2012**, *259*, 2605–2610. [CrossRef] [PubMed]
14. McCluskey, L.; Casarett, D.; Siderowf, A. Breaking the news: A survey of ALS patients and their caregivers. *Amyotroph. Lateral Scler.* **2004**, *5*, 131–135. [CrossRef]
15. Serra, G.; Memo, L.; Coscia, A.; Giuffrè, M.; Iuculano, A.; Lanna, M.; Valentini, D.; Contardi, A.; Filippeschi, S.; Corsello, G.; et al. Recommendations for neonatologists and pediatricians working in first level birthing centers on the first communication of genetic disease and malformation syndrome diagnosis: Consensus issued by 6 Italian scientific societies and 4 parents' associations. *Ital. Pediatr.* **2021**, *47*, 94. [CrossRef]
16. Andersen, P.M.; Abrahams, S.; Borasio, G.D.; de Carvalho, M.; Chio, A.; Van Damme, P.; Hardiman, O.; Kollewe, K.; Morrison, E.; Petri, S.; et al. EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS)—Revised report of an EFNS task force. *Eur. J. Neurol.* **2011**, *19*, 360–375. [CrossRef] [PubMed]
17. Parsons, E.; Bradley, D.; Clarke, A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch. Dis. Child.* **1996**, *74*, 550–553. [CrossRef]
18. Page, M.J.; McKenzie, J.E.; Bossuyt, P.M.; Boutron, I.; Hoffmann, T.C.; Mulrow, C.D.; Moher, D. The PRISMA 2020 statement: An updated guideline for reporting systematic reviews. *Syst. Rev.* **2021**, *10*, 1–11. [CrossRef]
19. Barnett-Page, E.; Thomas, J. Methods for the synthesis of qualitative research: A critical review. *BMC Med Res. Methodol.* **2009**, *9*, 59. [CrossRef]
20. Baile, W.F.; Buckman, R.; Lenzi, R.; Glober, G.; Beale, E.A.; Kudelka, A.P. SPIKES—A Six-Step Protocol for Delivering Bad News: Application to the Patient with Cancer. *Oncologist* **2000**, *5*, 302–311. [CrossRef]
21. National Clinical Guideline Centre. *Motor Neurone Disease: Assessment and Management*; National Institute for Health and Care Excellence (NICE): London, UK, 2019.
22. Dennis, A.; Howell, S.; Cordeiro, L.; Tartaglia, N. “How Should I Tell my Child?” Disclosing the Diagnosis of Sex Chromosome Aneuploidies. *J. Genet. Couns.* **2015**, *24*, 88–103. [CrossRef] [PubMed]
23. Fernandes, I.A.M.; Menezes, R.O.A.; Rego, G. Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy. *BMC Ped.* **2022**; *in press*.
24. Chiò, A.; Montuschi, A.; Cammarosano, S.; De Mercanti, S.; Cavallo, E.; Ilardi, A.; Ghiglione, P.; Mutani, R.; Calvo, A. ALS patients and caregivers communication preferences and information seeking behaviour. *Eur. J. Neurol.* **2008**, *15*, 55–60. [CrossRef] [PubMed]
25. Aoun, S.M.; O'Brien, M.R.; Breen, L.J.; O'Connor, M. ‘The shock of diagnosis’: Qualitative accounts from people with Motor Neurone Disease reflecting the need for more person-centred care. *J. Neurol. Sci.* **2018**, *387*, 80–84. [CrossRef] [PubMed]
26. O'Connor, M.; Aoun, S.M.; Breen, L.J. Australian family carer responses when a loved one receives a diagnosis of Motor Neurone Disease—“Our life has changed forever”. *Health Soc. Care Community* **2018**, *26*, e415–e421. [CrossRef] [PubMed]

27. Aoun, S.M.; Breen, L.J.; Oliver, D.; Henderson, R.D.; Edis, R.; O'Connor, M.; Howting, D.; Harris, R.; Birks, C. Family carers' experiences of receiving the news of a diagnosis of Motor Neurone Disease: A national survey. *J. Neurol. Sci.* **2017**, *372*, 144–151. [CrossRef] [PubMed]
28. Aoun, S.M.; Breen, L.J.; Howting, D.; Edis, R.; Oliver, D.; Henderson, R.; O'Connor, M.; Harris, R.; Birks, C. Receiving the news of a diagnosis of motor neuron disease: What does it take to make it better? *Amyotroph. Lateral Scler. Front. Degener.* **2016**, *17*, 168–178. [CrossRef]
29. Seeber, A.A.; Pols, A.J.; Hijdra, A.; Grupstra, H.F.; Willems, D.L.; de Visser, M. Experiences and reflections of patients with motor neuron disease on breaking the news in a two-tiered appointment: A qualitative study. *Br. Med. J. Support. Palliat. Care* **2019**, *9*, e8. [CrossRef]
30. Beisecker, A.E.; Cobb, A.K.; Ziegler, D.K. Patients' Perspectives of the Role of Care Providers in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Arch. Neurol.* **1988**, *45*, 553–556. [CrossRef]
31. Firth, M.A. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: Experiences of parents of sufferers. *Br. Med. J.* **1983**, *286*, 700–701. [CrossRef]
32. Brighton, L.; Bristowe, K.R. Communication in palliative care: Talking about the end of life, before the end of life. *Postgrad. Med. J.* **2016**, *92*, 466–470. [CrossRef] [PubMed]
33. Li, Y.; Wan, M.; Luo, X.; Li, J.; Wang, H.; Wei, D.; Feng, H. The impact of informing diagnosis on quality of life in patients with cancer. *Medicine* **2018**, *97*, e12320. [CrossRef] [PubMed]
34. *Código de Ética Médica: Resolução CFM nº 2.217, de 27 de Setembro de 2018, Modificada pelas Resoluções CFM nº 2.222/2018 e 2.226/2019/Conselho Federal de Medicina*; Conselho Federal de Medicina: Brasília, Brazil, 2019.
35. De Oliveira, P.S.; Lamy, Z.C.; Guimarães, C.N.M.; Rodrigues, C.B.; Da Silva, A.A.M.; Simões, V.M.F.; Sousa, P.D.S. Experiências de pais de crianças nascidas com microcefalia, no contexto da epidemia de Zika, a partir da comunicação do diagnóstico. *Cad. Saúde Pública* **2019**, *35*, e00226618. [CrossRef] [PubMed]
36. Alahmad, G. Informed Consent in Pediatric Oncology. *Cancer Control* **2018**, *25*. [CrossRef] [PubMed]
37. Menezes, R.O.A. *Paciente Terminal e o Direito ao Livre Desenvolvimento da Personalidade*; Juruá: Curitiba, Brazil, 2017; pp. 47–57.
38. Jacob, M.S. El menor maduro. *Bol. Pediatr* **2005**, *45*, 156–160.
39. Marsh, V.; Mwangome, N.; Jao, I.; Wright, K.; Molyneux, S.; Davies, A. Who should decide about children's and adolescents' participation in health research? The views of children and adults in rural Kenya. *BMC Med. Ethic.* **2019**, *20*, 41. [CrossRef]
40. Klimasin'ski, M.W. Spiritual care in the intensive care unit. *Anaesthesiol. Intensiv. Ther.* **2021**, *53*, 350–357. [CrossRef]
41. Brizzi, K.T.; Bridges, J.F.P.; Yersak, J.; Balas, C.; Thakur, N.; Galvin, M.; Hardiman, O.; Heatwole, C.; Ravits, J.; Simmons, Z.; et al. Understanding the needs of people with ALS: A national survey of patients and caregivers. *Amyotroph. Lateral Scler. Front. Degener.* **2020**, *21*, 355–363. [CrossRef]
42. Childress, J.F.; Childress, M.D. What Does the Evolution From Informed Consent to Shared Decision Making Teach Us About Authority in Health Care? *AMA J. Ethic.* **2020**, *22*, E423–E429. [CrossRef]
43. Machado, K.K.; Hoff, P.M. Autonomy versus paternalism in Latin America. *Oncology* **2012**, *26*, 46–47.

Anexo 6

RESEARCH Open Access



Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy

Isabella Araujo Mota Fernandes^{1,2*}, Renata Oliveira Almeida Menezes³ and Guilhermina Rego¹

Abstract

Introduction: The trinomial relationship between physicians/children/guardians is essential in the process of communicating a disease and its prognosis.

Objective: Analyzing the exercise of autonomy by this trinomial relationship in communicating the diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA).

Methodology: Caregivers of SMA patients answered a questionnaire containing a structured interview and the Event Impact Scale – Revised.

Results: The sample comprised 50 volunteers, 94% of whom were female caregivers. Psychological trauma was predominantly reported when caregivers communicated the diagnosis to children. 22% have a high risk of post-traumatic stress, relating the feeling of unpreparedness in communicating this to the child.

Conclusions: It was identified that the failure in communication is the main factor for negative repercussions on the autonomy of children and their guardians, with self-reported psychological trauma, besides the high risk for posttraumatic stress syndrome.

Keywords: Bioethics, Communication, Physician–Patient Relations, Spinal muscular atrophy

*Correspondence: isabella_mota@yahoo.com.br

² Lauro Wanderley University Hospital, Federal University of Paraíba, Cidade Universitária Campus I, 58051-900 João Pessoa, Paraíba, Brasil

Introduction

The patient-physician relationship is documented by Hippocrates since the beginning of medicine, and it is surrounded by characteristics intrinsically related to the principles of bioethics, autonomy, beneficence, nonmaleficence, and justice; emphasizing the care and wellbeing of the patient, through a wide knowledge of their current and previous history, avoiding behaviors that bring them harm [1]. The essence of this connection has importance and impact until the present day, especially

when it comes to progressive, degenerative, and disabling diseases.

Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare autosomal recessive and neurodegenerative genetic disease, with the age of onset in early childhood, generally. Its pathophysiology results from the absence of the SMN1 gene, on chromosome 5, leading to the deficiency or absence of the SMN protein, responsible for the survival of motoneurons [2]. SMA is characterized by a progressive and variable loss of strength, predominantly appendicular and proximal, limiting the ability to walk and perform manual activities. Furthermore, a particular deficit in the axial and bulbar muscles was sometimes found, which may lead to the inability to speak, eat orally, and breathe, without compromising cognition [2, 3]. SMA has five clinical subtypes, with an earlier onset of clinical signs



© The Author(s) 2022. **Open Access** This article is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License, which permits use, sharing, adaptation, distribution and reproduction in any medium or format, as long as you give appropriate credit to the original author(s) and the source, provide a link to the Creative Commons licence, and indicate if changes were made. The images or other third party material in this article are included in the article's Creative Commons licence, unless indicated otherwise in a credit line to the material. If material is not included in the article's Creative Commons licence and your intended use is not permitted by statutory regulation or exceeds the permitted use, you will need to obtain permission directly from the copyright holder. To view a copy of this licence, visit <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>. The Creative Commons Public Domain Dedication waiver (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) applies to the data made available in this article, unless otherwise stated in a credit line to the data.

and maximum motor function acquired pre-pharmacological intervention being associated with more severity

[2, 3].

Communicating the diagnosis of a serious illness, such as SMA, requires an understanding of the patient in terms of cultural background, social context, autonomy in decision-making and resilience abilities [4, 5]. Aspects such as availability, care, compassion, empathy, communication skills, and personal characteristics, such as patience, kindness, calm, good humor, and security increase the bond with the patient and are essential for the strengthening and continuity of this relationship [6]. Interpersonal continuity of care generates a more individualized medicine and more satisfied patients [7].

When the diagnosis involves a child, there is the emergence of a doctor-child-guardian trinomial relationship [8]. In addition to the aforementioned aspects, trust and familiarity are essential for child involvement [8]. Cognitive maturity does not always match the chronological one and, therefore, the ability to consent must be ascertained in agreement with the possibility of abstraction and understanding of information [9]. According to a theory of the mature minor, if the capacity and moral maturity of children or adolescents is demonstrated, their autonomy and individuality must be respected

[10], and, as a result, their decision-making regarding general aspects of their lives [11].

The literature on models for communicating the diagnosis of neurodegenerative diseases to children is limited [12–14]. The transmission of this information about SMA is especially challenging for doctors, as children face progressive functional losses, and parents, besides the responsibility of transmitting information about the diagnosis to their children, have their parental model and the relationship with the child and with others affected.

Because of this, we aim to analyze, from the main point of view of bioethical autonomy, the communication of the SMA diagnosis to children and/or adolescents, looking at the perception of family caregivers. The relevance of expanding knowledge on this topic is to enable the development of communication techniques to reduce the negative impact generated by poor communication for those involved.

Methodology

The ethics and research committee of the HULW-UFPB, Brazil, has approved this research under the number 5.176.679. The invitation to take part in the research and completion of the form took place between September 2020 and January 2022. This is a cross-sectional study with simple random

sampling. Caregivers of patients with SMA, present at the time of this diagnosis, were invited, through patient associations throughout the country, to participate. The contacts of the volunteers were forwarded to the main researcher and, after signing the free and informed consent form, data collection began.

Communication took place via teleconsultation. At first, a structured interview was prepared and forward to families/caregivers included in the study. The interview was prepared after reviewing the literature related to the topic [12–, 13–18], in addition to the Event Impact Scale – Revised to assess post-traumatic stress related to the moment of diagnosis. The Event Impact Scale – Revised assessment score ranges from 0 to 88, with 0 to 23 representing no risk, 24 to 32 low risk, 33 to 36 a probable diagnosis, and 37–88 high risk of post-traumatic stress syndrome [19]. This structured interview is available in the supplementary material.

Data were categorized and tabulated in a digital spreadsheet for further descriptive and inferential statistical analysis. The R software, version 4.1.1, was used and a significance of 5% was considered. Descriptive analysis was represented by measurements of absolute and relative frequency, besides measures of central tendencies, such as mean and standard deviation. For inferential analysis, initially the Kolmogorov–Smirnov test was performed to

prove the normality of the data, later the Fisher's Exact test and Pearson's correlation test were performed [20].

Results

The sample is composed of 50 family members of patients with SMA, 94% (47) comprised female caregivers, 86% (43/50) were mothers, and 8% (4/50) aunts or others. Among men, 6% (3/50) were fathers. Their average age was of 38.60 ($\pm$ 11.64) years old, with variable family income, without predominance of social classes, throughout the Brazilian territory (Table 1). When asked about the time between symptom onset and diagnostic completion, 54% of respondents reported a time greater than one year between the two events. Among the patient subtypes, 18% presented SMA type 1, 48% SMA type 2, and 34% SMA type 3.

When volunteers were asked about the investigation of the disease until its diagnosis; with the possible answers being yes, no, or partially; the results were that 42% (12) of them felt included in the health services they sought, 78% (39) believed that the environment was adequate, and 68% (34) understood the diagnosis (Table 2).

The physician communicated the diagnosis to parents in 100% (50/50) of cases, but in only 22% (11/50) children/adolescents were present.

When asked who informed the children/adolescents about the diagnosis, 76% (38/50) were parents without the presence of the doctor, and, of these, 81.6% (31/38) of parents reported

Table 1 Sample characterization of family caregivers of patients diagnosed with SMA

Variables	Caregiver	
	N	%
Sex		
Male	3	6,0%
Female	47	94,0%
Color		
Yellow	2	4,0%
White	24	48,0%
Black	4	8,0%
Brown	19	38,0%
Other	1	2,0%
Education		
Illiterate	1	2,0%
Complete primary education	2	4,0%
Incomplete primary education	5	10,0%
Complete high school	17	34,0%
Incomplete high school	2	4,0%
Higher education	11	22,0%
Postgraduate studies	12	24,0%
Region from Brazil		
Center-West	2	4,0%
Northeast	28	56,0%
North	0	0,0%
Southeast	15	30,0%
South	5	10,0%
Family income		
< 1 minimum wage	14	28,0%
> = 6 minimum wages	6	12,0%
between 1–2 minimum wages	15	30,0%
between 3–5 minimum wages	15	30,0%

not having received or partially received medical support related to how to communicate the diagnosis to the child (Table 2).

Among the sources of information for a better understanding of the diagnosis, 48% (24) reported medical advice, 28% from patients associations, 8% from other health professionals, 6% from social networks, 6% from scientific sources (6%) and 4% (2) other sources (Table 2).

In Table 2, we have associated the self-perception of parents and guardians regarding psychological trauma related to the moment of diagnosis with environmental and emotional factors.

Fifty percent of the volunteers had some risk of posttraumatic stress, including somatic consequences, found in 22% (11) of this sample (Table 3). The Event Impact Scale – Revised showed statistical significance ($p = 0.021$) when correlated with how prepared the parents felt to talk to the children about the diagnosis on a scale from 1 to 5, but it did not correlate with their perception about the level of distress of the children when talking about the diagnosis (Table 4).

Discussion

Parents were responsible for the communication of the diagnosis of SMA to their children in 76% of cases. Although the doctor informed the parents of the name of the diagnosis in 100% of cases, only 48% of caregivers reported that the main source of information for clarifying and

orienting the diagnosis was the attending physician. Sixty-two percent (31/50) of parents did not receive or partially received professional support on how to inform their children about the diagnosis. This finding seems to be related to the increase in psychological trauma in parents responsible for communicating the diagnosis to their children compared to when doctors inform the diagnosis directly to patients ($p = 0.043$).

In this way, poor communication has a double negative impact: on parents, for not having received the information they thought was necessary, having to seek answers from other sources; and on children, who received information from emotionally shaken parents with no technical ability to approach the topic. Parents have reported insecurity in disclosing the diagnosis of genetic diseases because of the difficulty in expressing themselves, dealing with emotions, and determining the ideal moment, besides doubts regarding the level of understanding of their children, possible interferences in their self-esteem, discriminatory events, and the use of this diagnosis as an excuse to face their difficulties [21].

Firth (1983) reported that few parents initially understood or had a superficial understanding of the diagnosis of Duchenne dystrophy, a rare, genetic, and neurodegenerative disease [12], diverging from the findings of the current research in which only 6% reported not having

understood the diagnosis. This understanding was not a sufficient requirement to feel prepared to disclose the information to the affected child. The approach centered on the patient and their families allows us to understand what the information needs are at any given moment, what their values, preferences, psychosocial and existential concerns are. In addition, emotional support, empathy and the opportunity for discussion are factors that strengthen support for the family during the communication process [22].

Thus, poor communication of the diagnosis of this neurodegenerative disease compromises the autonomy of the physician/child/family trinomial due to the inability to make well-informed decisions. The communication between physicians and children can shift between a

Table 2 Association between psychological trauma and emotional and environmental aspects at the moment of diagnosis reported by family caregivers of SMA patients

Variables		Has the investigation p-trajectory until the moment of diagnosis left any psychological trauma?			p-value
		NO	YES	MAYBE	
		n/%	n/%	n/%	
Caregiver present during the trajectory to the Spinal Muscular Atrophy diagnosis	Yes	18	24	8	—
		36.0%	48.0%	16.0 %	
	No	0	0	0	
		0.0%	0.0%	0.0 %	
Feeling of inclusion in the health services sought regarding the environment and health professionals	No	2	10	1	0.135
		15.4%	76.9%	7.7 %	
	Partially	7	7	2	
		43.8%	43.8%	12.5 %	
	Yes	9	7	5	
		42.9%	33.3%	23.8 %	
The diagnostic environment was suitable	No	0	2	0	0.289
		0.0%	100.0%	0.0 %	
	Partially	2	6	1	
		22.2%	66.7%	11.1 %	
	Yes	16	16	7	
		41.0%	41.0%	17.9 %	
Understood the diagnosis	No	1	2	0	0.622
		33.3%	66.7%	0.0 %	
	Partially	4	8	1	
		30.8%	61.5%	7.7 %	
	Yes	13	14	7	
		38.2%	41.2%	20.6 %	
Caregivers know about the diagnosis	No	0	0	0	—
		0.0%	0.0%	0.0 %	
	Yes	18	24	8	
		36.0%	48.0%	16.0 %	
Person responsible for telling the diagnosis to the patient	Doctor	7	3	1	0.043*
		63.6%	27.3%	9.1 %	
	Other	0	0	1	
		0.0%	0.0%	100.0 %	
	Father/Mother	11	21	6	

		28.9%	55.3%	15.8 %	
Medical support to help caregivers communicate the diagnosis to the child	No	7	9	4	0.476
		35.0%	45.0%	20.0 %	
	Partially	4	4	3	
		36.4%	36.4%	27.3 %	
	Yes	7	11	1	
		36.8%	57.9%	5.3 %	

Table 2 (continued)

Variables		Has the investigation p-trajectory until the moment of diagnosis left any psychological trauma?			value
		NO	YES	MAYBE	
		n/%	n/%	n/%	
Main sources of guidance regarding the disease of the patient	Patients association	2	10	2	0.344
		14.3%	71.4%	14.3 %	
	Scientific sources	1	2	0	
		33.3%	66.7%	0.0 %	
	Doctor	11	9	4	
		45.8%	37.5%	16.7 %	
	Other Health Professional	2	2	0	
		50.0%	50.0%	0.0 %	
	Other	0	1	1	
		0.0%	50.0%	50.0 %	
	Social Network	2	0	1	
		66.7%	0.0%	33.3 %	

Fisher's exact test; significance $p < 0,05^*$

deliberative model, in which there is a constant dialogue, with the participation of the children and exchange of knowledge in an appropriate and individualized language for each part of the trinomial, with the use of the informed consent form from the children and their legal guardians when necessary; and a paternalistic model, in which the child is a vulnerable and submissive being, who accepts the behavior of the physician/legal guardian who holds all technical and scientific knowledge. These formats differ in terms of the perception of the moral structure of the children and its impact on decision-making, which must be individualized [23].

The autonomy of children and adolescents in health care and research must be evaluated according to their maturity, personality, independence, and problem- solving ability in their daily lives and this

Table 3: Data referring to post-traumatic stress at the diagnosis of SMA in family caregivers

Variables	Family Caregivers	
	(2022) 22:489 Page 186 of 265	
	Average	SD
Total Stress	23,22	18,510
Post-traumatic stress classification	N	%
None	25	50.0%
Low	12	24.0%
Probable	2	4.0%
High	11	22.0%

Table 4 Correlation between levels of post-traumatic stress and emotional aspects at the time of diagnosis reported by family caregivers of SMA patients

Variables	Test statistics	p-value
Total post-traumatic stress		
The child has shown feelings of distress for talking about the diagnosis	-0.258	0.070
How prepared did you feel to talk to your child about the diagnosis?	-0.325*	0.021*

is not always directly related to age. The professional is responsible for providing information and technical support for decision-making between parents and children. Thus, the perception and opinion of children and adolescents are relevant in the context of health decisions [11].

The autonomy of the child-family is directly proportional to the communication of the diagnosis. The quantity and quality of information and the sensations surrounding the moment are intrinsically related to the decision-making process [24–26]. Parents of children with oncological diseases that were asked to participate in clinical studies after the moment of diagnosis reported, afterward, not having understood what randomization was nor the difference between treatment and research. They make an ill-considered decision because they are emotionally distressed, with no understanding of the objectives of the study or the possible benefits [27].

There is little discussion in the literature about transmitting the diagnosis of neurodegenerative diseases in children [12–14]. Firth (1983) highlighted failures in communicating the diagnosis to parents of children with Duchenne diagnosis [12], Metcalfe (2008) described a gap in communicating the diagnosis of genetic diseases to the affected children, leaving parents with this difficult mission [13], and Goodwin (2015) revealed that 70% of parents of children with Down syndrome have not discussed the diagnosis with their children [14].

Caregivers, mainly mothers, were responsible for disclosing the results of genetic tests related to abnormalities in the X chromosome to affected daughters without support from specialists in most cases [15–, 16–18]. They have reported difficulties in transmitting the diagnosis to their children [16], lack of genetic counseling, vague information, and the need to search for information in different sources [24], such as search engines, followed by support groups, with less than 5% of the information obtained being from the physician [25].

In the current investigation, less than 50% of family members have received genetic counseling, which is similar to Duchenne/Becker muscular dystrophy screening studies [13–, 14–18]. Järvinen (2000) and Fraser (2018) stated that the majority of genetically tested young women did not seek genetic counseling upon reaching adulthood, declaring that the result did not impact their lives. Genetic counseling provides families with knowledge, skill, confidence, and resilience in adaptive coping related to illnesses [26]. When the patient is a child or adolescent, counseling adjusts family communication patterns, supports, and educates relatives about genetic disorders in a flexible way and adapted to needs, age, maturity, education level, and psychosocial characteristics [26].

The present study has demonstrated that the less prepared the parents felt during the communication of the diagnosis, the greater the probability of post-traumatic stress syndrome ($p = 0.021$), which was observed in 50% of the family members, with 22% at high risk. People with a greater understanding of their genetic diagnosis are more likely to talk more openly about it [26]. Posttraumatic stress syndrome, related to unpreparedness in transmitting the SMA diagnosis to the child, may have psychiatric consequences, in addition to triggering an inflammatory cascade, affecting the immune system and physical health, such as metabolic syndrome and cardiovascular diseases [28].

Although there may be a predisposition to SPTD, environmental factors can be triggers [29], in this case, the moment of diagnosis of a serious illness in the child, without assistance in communicating the diagnosis, associated with anguish, fears, and uncertainties related to neurodegenerative diseases.

Techniques for transmitting difficult diagnoses have been part of the medical course curriculum [30–32], but reports of inadequate communication have been described in the last three decades [12–, 13–18]. The lack of emotional support, focus on technique, and insufficient time for a better physician–patient relationship have generated dissatisfaction with the quality and nature of the information [32]. Eenennaam et al. (2020) emphasized the importance of the interdisciplinary team in establishing prognostic communication guides, as well as the autonomy of the patient of having a family member present and the right not to know [33].

Respect for autonomy must be present in the physician/child/guardian trinomial, and physicians must inform the family of the diagnosis [34] and participate in the moment of informing the children, either indirectly, as a support, or directly, if the child feels welcomed, confident and familiar with the medical professional. Relatives without technical and emotional preparation may carry traumatic experiences for years, affecting their physical and mental health.

Thus, it is recommended that parents seek support from a specialist to obtain information and clear up their doubts to start the communication process early, using simple and clear language, calmly and

honestly, without ambiguities, so that the child understands the informed message. They must also be open to listen to their feelings and questions. Emphasis must be given to the abilities of the children and the differences that make each one of them unique, in addition to demonstrating that there are other people with the same diagnosis. This approach can be gradual, with the support of books, figures, and films to illustrate it playfully [21].

Communication barriers on topics such as the end of life and palliative care cause insecurity in the medical environment, for fear of a negative impact on the lives of patients [35, 36]. However, care and quality of life can be improved by honesty, empathy, hope without lying or deceiving, and the individualizing of each case [36], in addition to the understanding of prognosis and therapeutic limitations [35]. Multifamily discussion groups are beneficial in the process of communicating with families who carry hereditary genetic disorders [37]. The support of a multidisciplinary team, composed of psychologists, social workers, occupational therapists, physiotherapists, and speech therapists, among others, favors the establishment of service goals, expands the support network, the sense of security, and the clarification of the disease [38, 39].

Living with an illness that gradually limits strength and consequently functionality for simple tasks, progressing to vital functions, and maintaining a normal level of consciousness from childhood, is a prison in itself and coping with this requires an empathic physician/child/family relationship, honest and barrier-free communication initiated at the time of the diagnosis.

Conclusions

This study has demonstrated that the communication of the diagnosis of SMA to affected children or adolescents was predominantly conducted by parents who did not feel prepared to talk about the topic, without professional support, with a predominant search for information from a source unrelated to the attending physician. They were consequently more predisposed to post-traumatic stress syndrome and stated that this experience left psychological trauma in their lives.

In this way, the failure in the dialogue between the physician/child/guardian trinomial, during the diagnosis of SMA, has a negative impact on the autonomy of those involved, since this bioethical principle is directly related to the clarification of information so that there is freedom and consent during the decision-making process regarding the disease.

Limitations

This study has a few limitations. The answers are related to memories about the moment of diagnosis of a serious and disabling illness, which may have contributed to a predominance of negative experiences and self-reported psychological trauma. There was a predominance of female volunteers, which is to be expected, as culturally, mothers are more participative in the medical consultations of children, but there may be some bias related to sensitivity in capturing information.

Supplementary Information

The online version contains supplementary material available at <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03552-3>.

Additional file 1. Structured interview.

Acknowledgements

We are grateful for the associations related to spinal muscular atrophy, such as DOENMUS, DONEM and AAME that supported this research, as well as all family members and patients diagnosed with spinal muscular atrophy who contributed with their experiences during the moment of disclosure of this diagnosis.

Authors' contributions

I.A.M.F., R.O.A.M. and G.R. idealized the research, performed the literature review and methodology. I.A.M.F performed data collection analysis and wrote the main manuscript text. R.O.A.M. and G.R reviewed the manuscript. The author(s) read and approved the final manuscript.

Funding

No funding.

Availability of data and materials

The datasets used and/or analysed during the current study are available from the corresponding author on reasonable request.

Declarations

Ethics approval and consent to participate

This research was conducted in agreement with the Declaration of Helsinki and was approved by the ethics and research committee of Hospital Universitário Lauro Wanderley in Brazil under number 5,176,679. The informed consent was obtained from all subjects and/or their legal guardian(s) for minor and uneducated participants.

Consent for publication Not applicable.

Competing interests

The authors declare no competing interests as defined by BMC, or other interests that might be perceived to influence the results and/or discussion reported in this paper.

Author details

¹ Faculty of Medicine, University of Porto, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, 4200-319 Porto, Portugal. ² Lauro Wanderley University Hospital, Federal University of Paraíba, Cidade Universitária Campus I, 58051-900 João Pessoa, Paraíba, Brasil. ³ Federal University of Rio Grande Do Norte, Caicó, 59300-000, Rio Grande do Norte, Brazil.

Received: 10 February 2022 Accepted: 8 August 2022

Published online: 17 August 2022

References

1. Breitenfeld T, Jurasic MJ, Breitenfeld D. Hippocrates: the forefather of neurology. *Neurol Sci.* 2014;35(9):1349–52.
2. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2009;19(1):69–73.
3. Burghes AH, Beattie CE. Spinal muscular atrophy: why do low levels of survival motor neuron protein make motor neurons sick? *Nat Rev Neurosci.* 2009;10(8):597–609. <https://doi.org/10.1038/nrn2670> (Epub 2009 Jul 8 . PMID: 19584893; PMCID: PMC 2853768).
4. Fritz Z, Schlindwein A, Slowther AM. Patient engagement or information overload: patient and physician views on sharing the medical record in the acute setting. *Clin Med.* 2019;19(5):386–91.
5. Simond AK. Ethics and decision making in end stage lung disease. *Thorax.* 2003;58(3):272–7.
6. Yaffe MJ, Hovey RB, Rodriguez C. Use of patients' unsolicited correspondence to a family doctor to describe and understand valued components of a doctor-patient relationship: A Hermeneutics approach. *BMC Fam Pract.* 2019;20(1):136.
7. Saultz JW, Albedaiwi W. Interpersonal continuity of care and patient satisfaction: a critical review. *Ann Fam Med.* 2004;2:445–51.
8. Luchtenberg M, Maeckelberghe ELM, Locock L, et al. Understanding the child-doctor relationship in research participation: a qualitative study. *BMC Pediatr.* 2020;20:353. <https://doi.org/10.1186/s12887-020-02243-1>.
9. Menezes ROA. Paciente terminal e o direito ao livre desenvolvimento da personalidade. *Curitiba: Juruá,* 2017, 47–57.
10. Jacob MS. El menor maduro *Bol Pediatr.* 2005;45:156–60.

11. Marsh V, Mwangome N, Jao I, Wright K, Molyneux S, Davies A. Who should decide about children's and adolescents' participation in health research? The views of children and adults in rural Kenya. *BMC Med Ethics*. 2019;20(1):41. <https://doi.org/10.1186/s12910-019-0375-9>.
12. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)*. 1983;286(6366):700–1.
13. Metcalfe A, Coad J, Plumridge G, et al. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: a metasynthesis of the research. *Eur J Hum Genet*. 2008;16:1193–200.
14. Goodwin J, Schoch K, Shashi V, et al. A tale worth telling: the impact of the diagnosis experience on disclosure of genetic disorders. *J Intellect Disabil Res*. 2015;59(5):474–86.
15. Goldman A, Metcalfe A, MacLeod R. The Process of Disclosure: Mothers' Experiences of Communicating X-Linked Carrier Risk Information to AtRisk Daughters. *J Genet Couns*. 2018;27(5):1265–74.
16. Järvinen O, Lehesjoki A, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing of children for two X-linked diseases: a retrospective evaluation of experience and satisfaction of subjects and their mothers. *Genet Test*. 1999;3:347–55.
17. Järvinen O, Lehesjoki AE, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing for two X-linked diseases: a retrospective study of comprehension of the test results and social and psychological significance of the testing. *Pediatrics*. 2000;106:1460–5.
18. Parsons EP, Clarke AJ, Hood K, Lycett E, Bradley DM. Newborn screening for Duchenne muscular dystrophy: a psychosocial study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2002;86(2):F91–5.
19. Caiuby, Andrea Vannini Santesso et al. Adaptação transcultural da versão brasileira da Escala do Impacto do Evento - Revisada (IES-R). *Cadernos de Saúde Pública* [online]. 2012, v. 28, n. 3 [Acessado 25 Julho 2021], pp. 597–603. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0102-311X2012000300019>>. Epub 12 Mar 2012. ISSN 1678–4464. <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2012000300019>.
20. Daniel WW. *Biostatistics: A Foundation for Analysis in the Health Sciences*. Ed 9. New York: John Wiley e Sons; 2009.
21. Dennis A, Howell S, Cordeiro L, Tartaglia N. "How should I tell my child?" Disclosing the diagnosis of sex chromosome aneuploidies. *J Genet Couns*. 2015;24(1):88–103.
22. Aoun SM, O'Brien MR, Breen LJ, O'Connor M. "The shock of diagnosis": Qualitative accounts from people with Motor Neurone Disease reflecting the need for more person-centred care. *J Neurol Sci*. 2018;15(387):80–4. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2018.01.026> (Epub 2018 Feb 3 PMID: 29571877).
23. Díaz-Pérez A, Navarro Quiroz E, AparicioMarenco DE. Moral structuring of children during the process of obtaining informed consent in clinical and research settings. *BMC Med Ethics*. 2020;21:122. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-00540-z>.
24. Fraser HG, Redmond RZ, Scotcher DF. Experiences of Women Who Have Had Carrier Testing for Duchenne Muscular Dystrophy and Becker Muscular Dystrophy During Adolescence. *J Genet Couns*. 2018;27(6):1349–59.
25. Ablon J. Parents' responses to their child's diagnosis of neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet*. 2000;93(2):136–42.
26. McConkie-Rosell A, Heise E, Spiridiglozzi GA. Genetic risk communication: Experiences of adolescent girls and young women with families with Fragile X Syndrome. *J Genet Couns*. 2009;18:313–25.
27. Alahmad G. Informed Consent in Pediatric Oncology: A Systematic Review of Qualitative Literature. *Cancer Control*. 2018;25(1):1073274818773720. <https://doi.org/10.1177/1073274818773720>.
28. Hori H, Kim Y. Inflammation and post-traumatic stress disorder. *Psychiatry Clin Neurosci*. 2019;73(4):143–53. <https://doi.org/10.1111/pcn.12820> (Epub 2019 Feb 21 PMID: 30653780).
29. Auxéméry Y. L'état de stress post-traumatique comme conséquence de l'interaction entre une susceptibilité génétique individuelle, un évènement traumatogène et un contexte social [Posttraumatic stress disorder (PTSD) as a consequence of the interaction between an individual genetic susceptibility, a traumatogenic event and a social context]. *Encephale*. 2012;38(5):373–80. French. <https://doi.org/10.1016/j.encep.2011.12.003>. Epub 2012 Jan 24. PMID: 23062450
30. Sweeny K, Shepperd JA, Han PK. The goals of communicating bad news in health care: do physicians and patients agree? *Health Expect*. 2013;16(3):230–8.
31. Kiluk JV, Dessureault S, Quinn G. Teaching medical students how to break bad news with standardized patients. *J Cancer Educ*. 2012;27(2):277–80.
32. Anestis E, Eccles F, Fletcher I, French M, Simpson J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: A scoping review of doctors' and patients' perspectives. *Patient Educ Couns*. 2020;103(9):1709–23.
33. van Eenennaam RM, Kruijthof WJ, van Es, MA, et al. Discussing personalized prognosis in amyotrophic lateral sclerosis: development of a communication guide. *BMC Neurol*. 2020;20:446.
34. Código de Ética Médica: Resolução CFM nº 2.217, de 27 de setembro de 2018, modificada pelas Resoluções CFM nº 2.222/2018 e 2.226/2019 / Conselho Federal de Medicina – Brasília: Conselho Federal de Medicina, 2019.
35. You JJ, Downar J, Fowler RA, et al. Barriers to goals of care discussions with seriously ill hospitalized patients and their families: a multicenter survey of clinicians. *JAMA Intern Med*. 2015;175:549–56.
36. Brighton LJ, Bristowe K. Communication in palliative care: talking about the end of life, before the end of life. *Postgrad Med J*. 2016;92(1090):466–70.
37. Socio-Psychological Research in Genomics (SPRinG) Collaboration, Eisler I, Elliss M, Flinter F, Grey J, Hutchison S, Jackson C, Longworth L, MacLeod R, McAllister M, Metcalfe A, Murrells T, Patch C, Pritchard S, Robert G, Rowland E, Ulph F. Developing an intervention to facilitate family communication about inherited genetic conditions, and training genetic counsellors in its delivery. *Eur J Hum Genet*. 2016;24(6):794–802. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.215> (Epub 2015 Oct 7. PMID: 26443265; PMCID: PMC4820094).
38. Bendixen RM, Houtrow A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J Pediatr Health Care*. 2017;31(3):285–92. <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2016.09.002> (Epub 2016 Oct 12. PMID: 27743907; PMCID: PMC5389929).
39. Anestis E, Eccles FJR, Fletcher I, Simpson J. Neurologists' current practice and perspectives on communicating the diagnosis of a motor neurodegenerative condition: a UK survey. *BMC Neurol*. 2021;21(1):34. <https://doi.org/10.1186/s12883-021-02062-6>. PMID: 33482753; PMCID: PMC7821644.

Publisher's Note

Springer Nature remains neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.

Ready to submit your research? Choose BMC and benefit from:

- fast, convenient online submission
- thorough peer review by experienced researchers in your field
- rapid publication on acceptance
- support for research data, including large and complex data types
- gold Open Access which fosters wider collaboration and increased citations
- maximum visibility for your research: over 100M website views per year

At BMC, research is always in progress.

Learn more biomedcentral.com/submissions



Anexo 7

The communication of spinal muscular atrophy diagnosis in endogamous x non-endogamous regions: an analysis from the perspective of the principle of autonomy

A comunicação do diagnóstico da atrofia muscular espinhal em regiões endogâmicas x não endogâmicas: uma análise sob a ótica do princípio da autonomia.

Communication of SMA diagnosis

Isabella Araujo Mota Fernandes¹, Renata Oliveira Almeida Menezes², Guilhermina Rego³

¹ Doutoranda em Bioética pela Universidade do Porto, Faculdade de Medicina, departamento de Bioética, Porto, Portugal. Neurologista da Universidade Federal da Paraíba, Hospital Universitário Lauro Wanderley, departamento de músculo esquelético, João Pessoa, Paraíba, Brasil. isabella_mota@yahoo.com.br.

² Professora Adjunta da Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Chefe do Departamento de Direito - UFRN / CERES, Caicó, Rio Grande do Norte, Brasil. Doutora e Mestre em Direito Privado – UFPE, Recife, Brasil. Doutora em Ciências Jurídicas e Sociais - UFCG / UMSA, Campina Grande, Paraíba, Brasil. renattaolive@gmail.com.

³ Professora assistente da Universidade do Porto, Faculdade de Medicina, departamento de Bioética, Porto, Portugal. guilherminarego@med.up.pt.

Corresponding author: Isabella Araujo Mota Fernandes. Email: isabella_mota@yahoo.com.br. Address: BR 230, Km 10 S /N Condomínio Villas do Atlântico casa 3 B. Intermares, Cabedelo- Paraíba, Brasil. CEP: 58102-202.

Authors' contributions

Fernandes, Isabella Araújo Mota: Conceptualization (Equal), Formal analysis (Equal), Investigation (Lead), Methodology (Equal), Project administration (Lead), Writing – original draft (Lead).

Rego, Guilhermina: Conceptualization (Equal), Formal analysis (Equal), Methodology (Equal) Writing – review & editing (Equal).

Menezes, Renata Oliveira Almeida: Conceptualization (Equal), Formal analysis (Equal), Methodology (Equal), Writing – review & editing (Equal)

Conflict of interest: There is no conflict of interest to declare.

Isabella Araujo Mota Fernandes: <https://orcid.org/0000-0003-1147-7894>

Renata Oliveira Almeida Menezes: <https://orcid.org/0000-0003-4382-837X>

Guilhermina Rego: <https://orcid.org/0000-0002-8590-9832>

Abstract

Background: The communication of the diagnosis of a rare, genetic and neurodegenerative disease may leave sequelae in the lives of those involved. **Objective:** Compare the communication of spinal muscular atrophy (SMA) diagnosis in endogamous x non-endogamous regions, from the perspective of the principle of autonomy. **Methods:** A cross-sectional study obtained by means of a questionnaire containing the Impact of Event Scale–Revised, sent to volunteers with SMA or their families. **Results:** The sample consisted of 100 volunteers, 83% female, and aged 36.65 ($\pm 10,19$) years old and homogeneous for the variables of sex, age, color, education, religion and SMA subtype (1,2,3 and 4) between groups. The endogamous regions, despite being economically less favored, showed more satisfaction and inclusion in medical care and health services, with less trauma and signs of post-traumatic stress disorder related to the time of SMA diagnosis. However, in the non-endogamous regions, the volunteers reported the presence of strong waves of emotion related to the communication of the SMA diagnosis, besides sleep problems, feelings of irritability, bravery and the presence of bad thoughts. **Conclusion:** Welcoming and understanding who the patient and/or their families are, in addition to technical information about the disease, favors well-informed decision-making, free from psychological trauma, respecting the autonomy of those involved.

Keywords: Endogamy. Autonomy. Communication of the diagnosis. Spinal muscular atrophy.

Resumo

Introdução: A comunicação do diagnóstico de uma doença rara, genética e neurodegenerativa pode deixar sequelas na vida dos envolvidos. **Objetivo:** Comparar a comunicação do diagnóstico de atrofia muscular espinhal (AME) em regiões endogâmicas x não endogâmicas sob a ótica do princípio da autonomia. **Métodos:** Estudo transversal obtido por meio de questionário contendo a Escala de Impacto de Evento-Revisada, enviado a voluntários com AME ou seus familiares. **Resultados:** A amostra foi composta por 100 voluntários, 83% do sexo feminino, com idade de 36,65 ($\pm 10,19$) anos e homogênea para as variáveis sexo, idade, cor, escolaridade, religião e subtipo AME (1,2,3 e 4) entre os grupos. As regiões endogâmicas, apesar de menos favorecidas economicamente, apresentaram maior satisfação e inclusão no atendimento médico e nos serviços de saúde, com menos traumas e sinais de transtorno de estresse pós-traumático relacionados ao momento do diagnóstico da AME. No entanto, as regiões não endogâmicas relataram a presença de fortes ondas de emoção relacionadas à comunicação do diagnóstico de AME, além de problemas de sono, sentimentos de irritabilidade e bravura e a presença de maus pensamentos. **Conclusão:**

Acolher e compreender quem é o paciente e/ou seus familiares, além das informações técnicas sobre a doença, favorece a tomada de decisão bem informada e livre de traumas psicológicos, respeitando a autonomia dos envolvidos.

Palavras-chave: Endogamia. Autonomia. Comunicação do diagnóstico. Atrofia muscular espinhal.

Introduction

Endogamy in Brazil was described by Freire-Maia (1952) when analyzing Catholic wedding records, the religion of 95% of the country during that period. The high frequency of consanguine marriages in the 19th century, which lessened but persisted into the 20th century, was justified by the low population density, paucity of means of communication, isolation of small towns and villages, large families with at least three children in large cities and four to five children in towns and cities in rural areas¹. In 1957, an increase in consanguinity rates in the North and Northeast regions was described in comparison to the South and Southeast regions².

In the Northeast region, Weller et al. (2012) found that cities farther from the coast, with lower socioeconomic and infrastructure indices, present a higher frequency of consanguine marriages (6-41%), which in turn bear a higher prevalence of children with some physical, sensory and/or mental disabilities and children with multiple disabilities compared to families without shared kinship³.

The elevated rates of people with disabilities in endogamous populations is related with low genetic variability and increase in recessive autosomal diseases, thus resulting in progeny that are homozygous for pathological genes that are often rare in other regions⁴.

According to the Brazilian Institute of Geography and Statistics, in 2010, these disabilities affected 23.9% of the Brazilian population, with greater prevalence in the Northeast region (26.6%)^{5,6}. According to Santos et al.⁷, an etiological assessment of the Northeastern region found that genetics were responsible for 60% of the cases, while 30% were secondary to acquired factors such as gestational and postpartum complications.

Given the above, this study aims to evaluate the communication process of the diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA), a rare, genetic and neurodegenerative disease, which leads to progressive loss of strength, preserving the cognitive aspects, across endogamous (North-Northeast) and non-endogamous regions (South, Southeast and Center-West) of Brazil and correlate it with bioethics principle of autonomy and post-traumatic stress disorder (PTSD).

Methodology

This research was approved by the ethics and research committee of the HULW-UFPB under opinion number 5.176.679, between September 2020 and March 2022. The sample collected throughout Brazil was composed of volunteers diagnosed with SMA or family members of people with this disease who accompanied the moment of communication of this diagnosis. Contacts were obtained by association of patients with rare diseases. Only volunteers over 18 years of age with no

history of cognitive impairment participated in the study. After telephone contact and completion of the free and informed consent form, the volunteers answered a questionnaire via Google forms.

The study is cross-sectional and uses simple random sampling. The data collection instrument was drawn up after reviewing the literature related to the subject^{8,9,10,11,12,13,14} and contains quantitative, multiple-choice questions in addition to the Impact of Event Scale – Revised (IES-R) to evaluate the presence of post-traumatic stress related to the moment of diagnosis¹⁵.

Data were categorized and tabulated in a digital spreadsheet for further descriptive and inferential statistical analysis. The R software, version 4.1.1, was used and a significance of 5% was considered. Descriptive analysis was represented by measurements of absolute and relative frequency, besides measures of central tendencies, such as mean and standard deviation. For inferential analysis, initially the Kolmogorov-Smirnov test was performed to prove the normality of the data, later the Fisher's Exact test and Pearson's correlation test were performed¹⁶.

Results

The sample collected from groups 1 (endogamous region) and 2 (non-endogamous region) consists of 100 volunteers, being 83% female, aged 36.65 ($\pm 10,19$) years old and homogeneous for the variables of sex, age, color, education, religion and SMA subtype (1,2,3 and 4) between groups, with the highest family income in group 2 and higher frequency of family genetic history in group 1 (Table 1). 98% received the diagnosis through a doctor, 90% in the presence of a companion and all of the answers related to patients with SMA type 1, the most severe subtype, were filled in by their family members.

The volunteers stated that they were evaluated by a variable number of doctors, in an appropriate environment, and they understood the diagnosis in equal proportion between the groups. There was a tendency towards a higher frequency of scheduling a follow-up appointment, genetic counseling and higher quality and quantity of information provided in group 1, without statistical significance. Volunteers from group 1 stated that they felt more satisfied with the medical care they received, were more included in the health care services and reported less trauma related to the moment of SMA diagnosis (Table 2).

PTSD with signs of somatization were present in both groups, but were more evident in group 2, while the absence of risk was greater in group 1, without statistical significance (Table 3). Some aspects related PTSD related to the moment of communication of SMA diagnosis showed statistical significance,

being more evident in group 2, such as: presence of strong waves of emotion ($p=0,026$), sleeping problems ($p=0,017$), feeling of irritability and bravery ($p=0,029$) and presence of bad thoughts ($p=0,010$).

Discussion

According to the literature regarding there is a higher prevalence of consanguine marriages in the Northeast region ^{1,2,3,5,6,7}. In this study the percentage of family history of SMA in these regions confirms that rates of endogamy remain high compared to other regions of Brazil ($p=0.026$). This finding gives relevance to dividing the groups into group 1, or endogamous region, comprising the North and Northeast regions, and group 2, or the non-endogamous regions, comprising the North, South, Southeast and Center-West regions. Group 1 presents lower rates of human development and lower GDP per capita compared to group 2 ⁵, consistent with the percentage of patients receiving less than three minimum wage in group 1, and more than six minimum wages in group 2 ($p=0.002$).

Although group 2 possesses the best health services in the country, the degree of satisfaction with medical care ($p=0.018$) and the feeling of inclusion in health services in relation to the environment and professionals ($p=0,044$) was higher in group 1. Thus, better socioeconomic conditions were not proportional to the better degree of satisfaction with the communication of the diagnosis in this sample.

There was a tendency towards a higher frequency of scheduling a follow-up appointment, genetic counseling and higher quality and quantity of information provided in endogamous regions, but without statistical significance. The lack of clarity regarding the communication of the diagnosis of chronic and progressive diseases generates anguish and suffering ^{17,18}, aside from compromising the decision making that should be shared and individualized ^{19,20}, respecting the autonomy of each individual.

The self-perception of psychological trauma related to the communication of the diagnosis was higher group 2 ($p=0.025$). Although not statistically significant, group 2 presented a higher risk of PTSD compared to group 1. This group reported the presence of strong waves of emotion related to the communication of the SMA diagnosis, sleep problems, feelings of irritability and bravery and the presence of bad thoughts. When it comes to investigating genetic diseases ²¹ and their treatment ²², in addition to the doctor-patient relationship, having established good communication, psychological support should be offered even before the conclusion of the diagnostic process if the patient shows signs of susceptibility to PTSD, such as a history related to this disorder, depression and anxiety ²³. In addition to individual susceptibility and the impact inherent to the diagnosis of a neurodegenerative disease, external factors, in this case, to the communication of the diagnosis may trigger chronic PTSD with varying signs, even silent suffering ²³.

Receiving a diagnosis of Duchenne's dystrophy for one's child without the presence of a companion, without a follow-up visit scheduled, with little information or information that is unintelligible and in an environment without privacy were negative aspects mentioned by Firth (1983) ²⁴. In the present study, over 90% of patients in both groups received the diagnosis in the presence of a companion, 80% in an adequate environment, 69% with a follow-up visit scheduled and 67% claim to have understood the diagnosis. These data confirm the improvement of diagnosis communication, as demonstrated by Anestis et al. (2020). In despite of the dissatisfaction with emotional support, the duration of the medical consultation and the nature and quality of the information provided ²⁵, represented in the current study by only 43% who felt included in the health services and 57% who were satisfied with the quantity and quality of the information received.

The interaction of the physician, who has knowledge of the risk x benefit, combined with clinical experience, and the patient with SMA who experiences the progressive loss of their motor function, with fears, uncertainties, thoughts and individualized interpretations of the reality of their culture, level of schooling and financial situation, affects different choices related to health ²⁶. Thus, the same doctor-patient relationship may take on three formats: shared decisions, informed decisions and paternalism. There will be cases in which the patient is an autonomous agent and participates in all decisions (shared decisions), others where he will give opinions and ask the doctor to take necessary action according to the opinions offered (informed decisions)²⁷. There are physicians who limit information under the justification of sparing the patient, establishing conduct that is independent of individual will and need and severely compromising decision-making autonomy (paternalism) ²⁶. However, there are patients who entrust all therapeutic conduct to their doctors so that the latter may act in accordance with science and their experience, thereby spontaneously limiting their own decision-making abilities, which is also a paternalistic posture ²⁷.

It is essential to understand who is the person who receives the bad news, in this case, the communication of SMA diagnosis, so that communication is centered on the interlocutor. When it comes to analyzing autonomy, the model through which decisions will be made is emphasized²⁶. Given that each patient reacts differently to the same illness and treatment, knowledge of the individuality of each one, making them feel included in the health service and satisfied with the medical care, will help them in decision making. The poor choice or poor perception of the model to be used may be the result of protocols that do not assess the individual as such ²⁸ or of poor communication that, in addition to not clarifying, can generate traumatic sensations and signs of post-traumatic stress that influence freedom to choice and consent, essential in autonomous decisions.

In view of the above, the endogamous and non-endogamous regions were similar in terms of the communication of the diagnosis of spinal muscular atrophy having been performed by the physician, requiring the participation of several of them in both regions. There were no differences regarding the adequacy of the environment, presence of a companion and understanding of the diagnosis. Although there was no statistical significance, there was a trend towards a higher frequency of genetic counseling, return appointments, better quality and quantity of information received in endogamous regions. These, in turn, showed a higher degree of satisfaction with medical care, a greater sense of inclusion in health services, less trauma related to the moment of communication of the diagnosis, as well as lower chances of PTSD.

Conclusions

The presence of psychological trauma, as well as the greater propensity to PTSD with the presence of strong waves of emotion, sleep problems, feelings of irritability and bravery and the presence of bad thoughts related to the memory of the communication of the diagnosis of SMA, was correlated with a feeling of non-inclusion and with a lower degree of satisfaction with the care provided by health services in non-endogamous regions. The endogamous regions, despite being economically disadvantaged, showed greater ability to meet communication needs, with less emotional damage among those involved. Given the above, understanding who the patient and/or their families are, in addition to providing technical information about the disease and welcoming them, favors well-informed decision-making free from psychological trauma, respecting the autonomy of those involved.

Study limitations

To avoid biases related to different diseases, it was decided to analyze a single, rare, genetic and neurodegenerative disease, SMA, which limited the sample N. Studies with other diseases and in other regions are necessary to expand the communication needs during the diagnosis of neurodegenerative diseases.

Acknowledgements

We are grateful for the associations related to spinal muscular atrophy, such as DOENMUS, DONEM and AAME that supported this research, as well as all family members and patients diagnosed with spinal muscular atrophy who contributed with their experiences during the moment of disclosure of this diagnosis.

References

1. Freire-Maia N. Frequencies of consanguineous marriages in Brazilian populations. *Am J Hum Genet.* 1952; 4(3):194-203.
2. Freire-Maia N. Inbreeding in Brazil. *Am J Hum Genet.* 1957; 9(4): 284-98.
3. Weller M et al. Consanguineous unions and the burden of disability: A population-based study in communities of Northeastern Brazil. *American Journal of Human Biology* 2012; 24 (6): 835-840.
4. Graciani Z et al. Motor and functional evaluation of patients with spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy (SPOAN). *Arq Neuro-Psiquiatr* 2010; 68(1): 03-06.
5. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Atlas nacional 2010: [página na Internet]. [acessado 2021 jul 14]. Disponível em: https://www.ibge.gov.br/apps/atlas_nacional/
6. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Censo Demográfico 2010: [página na Internet]. [acessado 2021 jul 14]. Disponível em https://biblioteca.ibge.gov.br/visualizacao/periodicos/94/cd_2010_religiao_deficiencia.pdf.
7. Santos S et al. The causes of physical disability in municipalities of the northeast of Brazil and an estimate of costs of specialized services. *Cien Saude colet*, 2014, 19(2): 559-568.
8. Goodwin J, Schoch K, Shashi V, Hooper SR, Morad O, Zalevsky M, et al. A tale worth telling: the impact of the diagnosis experience on disclosure of genetic disorders. *J Intellect Disabil Res.* 2015 May;59(5):474–86.
9. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed).* 1983;286(6366):700–701.
10. Parsons E, Bradley D, Clarke A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch Dis Child.* 1996;74(6):550–553.
11. Goldman A, Metcalfe A, MacLeod R. The Process of Disclosure: Mothers' Experiences of Communicating X-Linked Carrier Risk Information to At-Risk Daughters. *J Genet Couns.* 2018;27(5):1265–74.
12. Järvinen O, Lehesjoki A, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing of children for two X-linked diseases: a retrospective evaluation of experience and satisfaction of subjects and their mothers. *Genet Test.* 1999;3:347–55.
13. Järvinen O, Lehesjoki AE, Lindlöf M, Uutela A, Kääriäinen H. Carrier testing for two X-linked diseases: a retrospective study of comprehension of the test results and social and psychological significance of the testing. *Pediatrics.* 2000 Dec;106:1460–5.

14. Bendixen RM, Houtrow A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J Pediatr Health Care*. 2017 May-Jun;31(3):285-292.
15. Caiuby, Andrea Vannini Santesso et al. Adaptação transcultural da versão brasileira da Escala do Impacto do Evento - Revisada (IES-R). *Cadernos de Saúde Pública* [online]. 2012, v. 28, n. 3 [Acessado 21 Julho 2022] , pp. 597-603. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0102-311X2012000300019>>. Epub 12 Mar 2012. ISSN 1678-4464. <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2012000300019>.
16. Daniel WW. *Biostatistics: A Foundation for Analysis in the Health Sciences*. Ed 9. New York: John Wiley e Sons, 2009
17. You JJ, Downar J, Fowler RA, et al. Barriers to goals of care discussions with seriously ill hospitalized patients and their families: a multicenter survey of clinicians. *JAMA Intern Med* 2015;175:549–56.
18. Mendes Á, Paneque M, Sousa L, Clarke A, Sequeiros J. How communication of genetic information within the family is addressed in genetic counselling: a systematic review of research evidence. *Eur J Hum Genet*. 2016;24(3):315–325.
19. Lazcano-Ponce E, Angeles-Llerenas A, Rodríguez-Valentín R, Salvador-Carulla L, Domínguez-Esponda R, Astudillo-García CI, Madrigal-de León E, Katz G. Communication patterns in the doctor-patient relationship: evaluating determinants associated with low paternalism in Mexico. *BMC Med Ethics*. 2020 Dec 10;21(1):125. doi: 10.1186/s12910-020-00566-3.
20. Parsons E, Bradley D, Clarke A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch Dis Child*. 1996;74(6):550-553. doi:10.1136/adc.74.6.550
21. Broady KM, Ormond KE, Topol EJ, Schork NJ, Bloss CS. Predictors of adverse psychological experiences surrounding genome-wide profiling for disease risk. *J Community Genet*. 2018 Jul;9(3):217-225. doi: 10.1007/s12687-017-0339-z. Epub 2017 Nov 13. PMID: 29130150; PMCID: PMC6002310.
22. Ingles J, Sarina T, Kasparian N, Semsarian C. Psychological wellbeing and posttraumatic stress associated with implantable cardioverter defibrillator therapy in young adults with genetic heart disease. *Int J Cardiol*. 2013 Oct 9;168(4):3779-84. doi: 10.1016/j.ijcard.2013.06.006. Epub 2013 Jul 5. PMID: 23835269.
23. Auxéméry Y. L'état de stress post-traumatique comme conséquence de l'interaction entre une susceptibilité génétique individuelle, un évènement traumatogène et un contexte social [Posttraumatic stress disorder (PTSD) as a consequence of the interaction between an individual genetic susceptibility, a traumatogenic event and a social context]. *Encephale*. 2012 Oct;38(5):373-80. French. doi: 10.1016/j.encep.2011.12.003. Epub 2012 Jan 24. PMID: 23062450.

24. Firth MA. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: experiences of parents of sufferers. *Br Med J (Clin Res Ed)*. 1983;286(6366):700–701.
25. Anestis E, Eccles F, Fletcher I, French M, Simpson J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: A scoping review of doctors' and patients' perspectives. *Patient Educ Couns*. 2020 Sep;103(9):1709-1723.
26. Charles C, Gafni A, Whelan T. Decision-making in the physician-patient encounter: revisiting the shared treatment decision-making model. *Soc Sci Med*. 1999 Sep;49(5):651-61. doi: 10.1016/s0277-9536(99)00145-8.
27. Lazcano-Ponce E, Angeles-Llerenas A, Rodríguez-Valentín R, Salvador-Carulla L, Domínguez-Esponda R, Astudillo-García CI, Madrigal-de León E, Katz G. Communication patterns in the doctor-patient relationship: evaluating determinants associated with low paternalism in Mexico. *BMC Med Ethics*. 2020 Dec 10;21(1):125. doi: 10.1186/s12910-020-00566-3.
28. Hartog, I.D., Willems, D.L., van den Hout, W.B. *et al*. Influence of response shift and disposition on patient-reported outcomes may lead to suboptimal medical decisions: a medical ethics perspective. *BMC Med Ethics* **20**, 61 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12910-019-0397-3>.

Table 1: Family income and family genetic history of the volunteers in endogamous (Group 1) and non-endogamous (Group 2) regions.

VARIABLES	Group 1		Group 2		p-value
	N	%	N	%	
Family income					
< 3 minimum wages	33	57,9%	24	42,1%	0,002*
between 3-5minimum wages	6	26,1%	17	73,9%	
>= 6 minimum wages	3	15,8%	16	84,2%	
Family genetic history					
No	14	34,1%	27	65,9%	0,026*
Yes	10	55,6%	8	44,4%	

Pearson's chi-squared test; significance $p < 0.05^*$

Table 2: Characteristics related to the timing of the diagnosis of spinal muscular atrophy in endogamous (Group 1) and non-endogamous (Group 2) regions.

VARIABLES	Group 1		Group 2		p-value
	N	%	n	%	
Number of physicians seen until diagnosis					
1-2	20	58,8%	14	41,2%	0,160
3-4	12	37,5%	20	62,5%	
5-6	5	35,7%	9	64,3%	
>=7	6	30,0%	14	70,0%	
Did you feel included in the services you sought in relation to the environment and the health team?					
No	7	36,8%	12	63,2%	0,044*
Partially	12	31,6%	26	68,4%	
Yes	24	55,8%	19	44,2%	
Degree of satisfaction with medical care that preceded the definitive diagnosis					
Dissatisfied	9	40,9%	13	59,1%	0,018*
Partially satisfied	2	12,5%	14	87,5%	
Satisfied	32	51,6%	30	48,4%	
Adequacy of the diagnostic environment					
No	1	25,0%	3	75,0%	0,412
Partially	5	31,3%	11	68,8%	
Yes	37	46,3%	43	53,8%	
Understood the diagnosis					
No	3	42,9%	4	57,1%	0,966
Partially	11	42,3%	15	57,7%	
Yes	29	43,3%	38	56,7%	
Scheduled follow-up visit					
No	6	25,0%	18	75,0%	0,111
Don't remember	4	57,1%	3	42,9%	
Yes	33	47,8%	36	52,2%	
Rating of the quantity and quality of information about SMA provided by the health professional at the time of diagnosis					
Dissatisfied	7	28,0%	18	72,0%	0,157
Partially satisfied	8	44,4%	10	55,6%	
Satisfied	28	41,1%	29	50,9%	
Patient received genetic counseling					
No	18	40,0%	36	60,0%	0,063
Don't remember	1	50%	1	50%	
Yes	24	55,8%	19	44%	
Psychological trauma left by the diagnostic process on patient's and/or relative's lives					
No.	21	60%	14	40%	0,025*
Yes	13	29,5%	31	70,5%	
Maybe	9	42,9%	12	57,1%	

Pearson's chi-squared test; significance $p < 0.05^*$

Table 3: Post-traumatic stress after the diagnosis of SMA in endogamous and non-endogamous regions.

	Group 1		Group 2		p-value
VARIABLES	n	%	N	%	
Post-traumatic stress					
Absence	29	50,9%	28	49,1%	0,168
Low risk	3	20,0%	12	80,0%	
Probable diagnosis	2	50,0%	2	50,0%	
PTSD	9	37,5%	15	62,5%	

Pearson's chi-squared test; significance $p < 0.05^*$

Anexo 8

Communication of the Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy in the Views of Patients and Family Members, a Qualitative Analysis

Isabella Araujo Mota Fernandes ^{1,2,*}, Renata Oliveira Almeida Menezes ^{3,4,5} and Guilhermina Rego ¹

¹ Faculty of Medicine, University of Porto, 4099-002 Porto, Portugal; guilherminarego@med.up.pt

² Lauro Wanderley University Hospital, Federal University of Paraíba, João Pessoa 58051-900, Brazil

³ Federal University of Pernambuco, Recife 50670-901, Brazil; renattaolive@gmail.com

⁴ Legal and Social Sciences from the Federal University of Campina Grande, Campina Grande 58429-900, Brazil

⁵ Federal University of Rio Grande do Norte, Caico 59300-000, Brazil

* Correspondence: isabella_mota@yahoo.com.br

Abstract: Introduction: Communicating the diagnosis of a genetic and neurodegenerative disease, such as spinal muscular atrophy (SMA), requires a transmission centered on the patient and/or the family caregiver, ensuring autonomy to those involved and strengthening the doctor–patient relationship. **Objective:** Analyzing the communication of the SMA diagnosis from the perspective of patients and family members. **Methods:** This qualitative study was developed through semi-structured interviews, via teleconsultation. The analysis was developed by systematically condensing the answers and synthesizing them into four thematic axes (clarification of the diagnosis, communication of the prognosis, affective memory related to the event, and advice to physicians). **Results and discussion:** Twenty-nine patients with SMA and 28 family caregivers of people with this condition, from all regions of Brazil, reported that individualized, clear, honest, and welcoming communication, emphasizing positive aspects, in the presence of family members and with the possibility of continuous monitoring, was important to meeting their communication needs. A lack of empathy, monitoring and guidance, and estimating life expectancy resulted in negative experiences. **Conclusions:** The communication needs of patients and family members described during the clarification of the diagnosis and prognosis of SMA predominantly involve empathic factors related to the attitude of the attending physician throughout the evolution of the disease. Future research evaluating other neurodegenerative diseases and the development of research protocols are important to improving communication between physicians, patients, and family members.

Keywords: spinal muscular atrophy; physician-patient relations; communication; diagnosis

Citation: Fernandes, I.A.M.; Menezes, R.O.A.; Rego, G. Communication of the Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy in the Views of Patients and Family Members, a Qualitative Analysis. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **2022**, *19*, x. <https://doi.org/10.3390/xxxxx>

Academic Editor(s):

Received: 26 October 2022

Accepted: 14 December 2022

Published: date

Publisher's Note: MDPI stays neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.



Copyright: © 2022 by the authors. Submitted for possible open access publication under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution (CC BY) license

1. Introduction

The importance of communication between doctors and patients, for the benefit of health care, has been described since the beginning of medicine. In this sense, respect for people, beneficence, and justice were defined as ethical principles that should guide biomedical conduct during the Belmont Report, in 1978. Beauchamp and Childress followed up in 1979, who established beneficence, non-maleficence, autonomy, and justice as general principles of medical practice [2,3].

Traditional paternalistic medicine, in which the opinion of the physician prevails, is still common in clinical practice [4,5], reducing the freedom of opinion and autonomy of patients [2,3]. Respect for autonomy is related to the veracity and clarification of the information provided, and the request for consent from agents capable of conscious and voluntary decision-making, be they patients or their legal guardians [2,6,7]. By understanding the impacts of their decisions, autonomous beings have the freedom to decide according to their beliefs, perspectives, and values, even against the opinions of the attending physicians [4,6].

Spinal muscular atrophy (SMA) is a rare, genetic, neurodegenerative, and disabling disease, whose symptoms can appear from early childhood to early adulthood. It results in the dysfunction and death of lower motor neurons, leading to decreases in appendicular, axial, and medullary strength, culminating in difficulty in swallowing, speaking, breathing, and maintaining cognitive integrity and sensory and sensorial functions [8].

Respecting autonomy and adequate communication of the diagnosis and prognosis of neurodegenerative and disabling diseases, such as SMA, impact the relationships among the physicians, patients, and family caregivers; the mental health of those involved; and the therapeutic follow-up [8,9,13]. Accomplishing said things helps to avoid anguish and suffering [9,10], which can short and long-term repercussions for patients and family caregivers with genetic disorders [11,12].

In recent years, dissatisfaction has been observed regarding emotional support, time spent in medical consultations, and the nature and quality of information on neurodegenerative diseases [13]. The need for communication standards centered on patients [5] and/or their families [9,11] addresses respect and protection of autonomy [6].

This research aims to understand which aspects of communicating the SMA diagnosis are considered positive and negative experiences in the view of patients and their family caregivers, to improve the healthcare experience, since there is a gap in the literature related to communicating this diagnosis, causing moderate to intense stress among neurologists [13].

2. Methodology

This is a cross-sectional study performed between September 2020 and March 2022, approved by the ethics and research committee of the Lauro Wanderley University Hospital, Federal University of Paraiba, under opinion number 5,176,679. Patients with SMA or their family members, living in Brazil, over 18 years of age, and without a history of cognitive impairment, were invited to participate. Sampling was of the simple random type; and contacts were obtained during the study period, through the Regional and National Association of Carriers of Rare Diseases, Association of Neuromuscular Diseases of Paraiba (DOENMUS), Friends of SMA (AAME), and Association of Families and Friends of Carriers of Neuromuscular Diseases (DONEM).

Responses were obtained from patients and family members from public and private services in equal proportions. The reports described range from the pre-genetic testing era to the present day. Currently, genetic tests are available in the private system and some specialized public services. During this research, drugs to treat SMA were acquired only through legal means, but there are three of them (nusinersen, onasemnogene abeparvovec-xioi, and risdiplam) in the process of incorporation.

After agreeing with the terms of free, informed, and clarified consent, patients and family caregivers received a call (teleconsultation) with an average

duration of 15 min, to respond to a semi-structured interview developed by a neurologist with expertise in neuromuscular diseases. The other authors, a specialist in medical law and bioethics, and a researcher specialized in palliative care and bioethics, participated in the analysis and interpretation of the data, to reduce the bias related to the examiner, thereby maintaining reliability, triangulation, and credibility ¹⁵. Suggestions and criticism were sent by email to the first author, who conducted the final review and evaluation.

Patients and family caregivers answered the following questions: “How did you receive the SMA diagnosis?”, “What was negative in communicating the diagnosis?”, “What was positive in communicating the diagnosis?”, “How would you like to have received the SMA diagnosis?”, “What advice would you send to health professionals who participated in your journey through the diagnosis of SMA?”, and finally, “If there is anything about the moment of receiving the SMA diagnosis that you want to tell me, I am eager to hear about it”.

A qualitative analysis was performed through the systematic condensation of the answers. All responses were recorded, transcribed literally (in 106 pages), decontextualized, divided into units of meaning, analyzed, interpreted with the re-contextualization of sentences, condensation of repeated answers, and then organized into four thematic axes [16] that reveal how the interviewees were informed about the SMA diagnosis—namely: clarification of the diagnosis, communication of the prognosis, affective memory related to the process of diagnosis, and advice to physicians who communicated the diagnosis and prognosis. The survey followed the criteria suggested by the Standards for Reporting Qualitative Research [16].

3. Results

Fifty-seven people from all regions of Brazil were interviewed. Twenty-nine were SMA patients, and twenty-eight were family caregivers. All family caregivers present at the time of diagnosis were mothers. The mean age of the patients was 32.86 years (range: 19–46) and the mean age of the mothers was 39.43 years (range: 24–53). There was a predominance of SMA type 3 (49%), followed by types 2 (39%), 1 (10%), and 4 (2%) (Table 1). Until the definitive diagnosis, 36 (63%) patients and family caregivers heard opinions from three or more doctors in public and private services. The reports of positive and negative experiences related to the thematic axes analyzed during the semi-structured interview are described in Table 2.

Table 1. Demographic profile of SMA patients and family caregivers who participated in this study.

Variables	SMA Patients		SMA Family Caregivers	
	N	%	n	%
SEX				
Male	12	41.4%	0	0%
Female	17	58.6%	28	100%
AGE				
≤30 years old	15	51.7%	3	10.7%
➤ 30 years old	14	48.3%	25	89.3%

COLOR/RACE

Yellow	0	0%	2	7.1%
White	21	72.4%	13	46.5%
Black	0	0%	2	7.1%
Brown	8	27.6%	11	39.3%

EDUCATION

Postgraduate studies	4	13.9%	5	17.9%
Higher education	9	31%	8	28.6%
Incomplete high school	2	6.9%	1	3.6%
Complete high school	12	41.4%	9	32.1%
Incomplete primary education	1	3.4%	2	7.1%
Complete primary education	1	3.4%	3	10.7%

REGION FROM BRAZIL

Center-West	1	3.4%	1	3.6%
Northeast	12	41.4%	18	64.3%
North	1	3.4%	0	0%
Southeast	11	38.0%	5	17.9%
South	4	13.8%	4	14.2%

Family income

<3 minimum wages *	16	55.2%	18	64.3%
between 3–5 minimum wages	6	20.7%	8	28.6%
>= 6 minimum wages	7	24.1%	2	7.1%

SMA

Type 1	0	0%	6	21.4%
Type 2	12	41.4%	10	35.7%
Type 3	16	55.2%	12	42.9%
Type 4	1	3.4%	0	0%

* Minimum wage in Brazil is equivalent to approximately 222.40 dollars.

Table 2. Reports of positive and negative experiences related to the moment of communicating the diagnosis of spinal muscular atrophy from the perspectives of patients and family members during the semi-structured interview.

Thematic Axes	Positive Factors	Negative Factors
---------------	------------------	------------------

5. Clarification of the diagnosis K. "I was lost, knowing the diagnosis made everything clearer" L. "I spent my youth trying to figure out the diagnosis, so finding out had no negative impact." M. "At each consultation, we had information about news regarding SMA and we learned everything necessary" N. "Doctors guided us on which way to go and were with us in each evolution" O. "She printed several pages of <i>websites</i> and studies, this helped me a lot, it gave me a completely different vision of the future, of life" P. "We had a list of unanswered questions, so we talked to this doctor, he gave us a class and that's when we were the most relieved." Q. "The doctor was enlightening and kind" R. "Informed me calmly and clearly" S. "I understood a little more about SMA, that it's not my laziness, that I don't have the strength and I adapted better. Today I can make plans, and think a little more about the future" T. "The doctor explained everything to me, and said I had to be patient and strong, she has a clearer, popular vocabulary that makes herself understood".	n. "The doctor was in a hurry, he only said that she had SMA and that there was no cure, the rest I found on <i>Google</i> " o. "I received a copy of the report by email, I was alone, I was helpless, desperate" p. "I did not understand the diagnosis, the information was not clear" q. "I received a correspondence with my diagnosis, who read it was a doctor from my city who had no experience and scared the whole family" r. "The doctor said: we are investigating spinal muscular atrophy and I said: OK and that's how we got out of there and I googled the name of the <i>disease</i>" s. "I received the result by email. The exam had technical terms that I researched and didn't understand, so being welcomed at the time of diagnosis is very important, maybe preparation beforehand or someone to break the news, not just a paper or a screen or just typed information" t. "The neurologist said it was a disease that had no cure, and he doesn't know why I wanted to know" u. "The family did not understand what the term "progressive and degenerative" was, they should use a term that is easy to understand. The diagnosis scares, but when there is no understanding, the family is left completely lost" v. "There should be a preparation, but he simply spoke the diagnosis, the information passed was very cold, I felt desperate in the way" w. "The doctor was very well prepared, more scientific. She used terms I couldn't understand. I left desperate and ran to the <i>internet</i> " x. "I had a lot of doubts. My mother stayed with me, so the questions were directed at her and not at me." y. "It took me a while to find out what it really was, but when I was 15, I looked it up on the <i>internet</i>, I was terrified" z. "My diagnosis was given in my childhood, but my mother was illiterate, she didn't understand, I only started my treatment in adolescence, when I went to a pulmonologist, who explained it to me".
6. Communication of the prognosis	E. "They said what was going to happen, but they also said that there were many possibilities, j. "I was told that my life expectancy was up to 15 years and that until I died, I would be in a vegetative state."

	that the cognitive part was not affected"	k. "Our son was going to die by the age of 10 and there was nothing to do. The doctor left and told the resident to reveal the diagnosis."
	F. "You can do anything you want. Study, go to college, work, get married, have children, not giving me false hope, but explaining to me that the future could bring me good news."	l. "I got an expiration date"
	G. "Today is a challenge, but 10 years from now there will be a lot of good things happening and that comforted my heart"	m. "You will stop talking and walking, at each appointment, they only said that I would get worse"
	H. "He encouraged me to fight, to seek what was best for him."	n. "I was only four years old, I don't remember well, but it was something like: she will be a vegetable, she will not eat and will depend on appliances"
		o. "I thought I was going to die in my early teens and my mother kept crying"
		p. "He won't talk, he won't talk, he has a life expectancy of 2 years maximum and he also said that miracles don't exist, so make the most of it"
		q. "He has a degenerative and progressive disease and a maximum of seven years of survival, at that moment he started talking and I understood nothing anymore"
		r. "He will have to live inside the hospital. A summary of everything was made on the first day, how my life was going to be, until the possibility of his birthday being inside the hospital".
		m. "What specialist am I looking for? I asked. He replied: buy a wheelchair! I almost fainted in the living room"
	H. "Today I feel welcomed and assisted"	n. "A doctor said: don't love him, he won't live over eight years and I said: How can I not love him? He's my son"
	I. "They are true angels"	o. "The doctor was very cold and cruel"
	J. "The doctor told me to trust him and explained to me about the disease. I calmed down"	p. "I should have been more careful with words, more caution, more compassion"
	K. "He welcomed us, so we feel so safe that you leave the appointment and say thank you"	q. "It lacked sensitivity, love for others, I think empathy sums it up"
	L. "The doctor understood mothers, and put herself in their place, so she is very good"	r. "Enjoy your son! This is frustrating, it's like saying there's nothing you can do, it was blunt and dry, not giving any kind of hope."
	M. "She calmed us down, a very dear, welcoming, and careful professional".	s. "I heard that I shouldn't have children, as if I were a bad seed that couldn't be spread around the world"
	N. "The doctor was very affectionate, delicate, and hugged me. She was human".	t. "'Are you still walking?' We always were very apprehensive because of hearing this"
		u. "Come back here if you need to, if she gets worse"
		v. "The doctor was cold as if she had found another SMA on the way, very quickly, I didn't feel welcomed, but I didn't feel disrespected either. You can't cry! she said. And my tear
7. Affective memory related to the diagnosis process		

	flowed, I couldn't control it. He's my son, he can be whatever he is, we love him a lot, and that's not why we don't cry and smile. I am human" w. " The doctor should have welcomed me in his room, and talked a little, there was a lack of humanity, reception, someone to hug and give this information, which is not easy to give and never will be, but I was helpless" x. "I felt like I was on a <i>reality show</i> "
8. Advice to doctors who reported the diagnosis.	M. "Listening to the patient is essential" N. "You have to stop, sit down, and explain" O. "You must be cautious when communicating, be reassuring and have compassion" P. "Be careful when talking, without losing hope, putting yourself in the other's shoes, seeing not only a patient but a person who seeks help, who is trying to save a child, who is running out of time" Q. "You can be realistic, give comfort, you don't have to lie to soften the disease, but talk about what is necessary and what the possibilities are" R. "Professionals must show that they have other skills and are not afraid to pass on information, to teach, to be empathetic and human" S. "Explain the disease, how it works and what it entails. It's better to know than to discover little by little that it gets worse without really understanding it" T. "Even if we know it's going to hurt, we need to feel embraced by those who are going to pass the message" U. "Be straightforward about explaining the disease and its progress, what is possible and what is not" V. "Talking to the patient even if he has a companion on his side, even if he is a child or elderly person, no matter the age, but sit with the patient and patiently explain until he understands" W. "The professional should provide the information and welcome the family. It is important that it is not just the mother or the father, but the family as a whole. An initial conversation and always with this positive preparation of not dealing with the absence of a cure, but with the possibility of treatment and with the quality of life, because we focus on the good side, trying to look at the positive side" X. "I appreciate the care, the clarity, the frankness, for not having treated me in a childish way, the reception, the communication, the calm, the professionalism with which they gave me the information".

4. Discussion

There are five clinical forms of SMA, classified as types 0, 1, 2, 3, and 4, with different prognoses. Type 1 is the most frequent, but with early death, which justifies the absence of patients with this diagnosis and its low-rate prevalence in the family group. The absence of SMA type 0 is justified by its rarity, underdiagnosis, and low life expectancy. Forty-nine percent of respondents had SMA type 3 or were the mother of a patient with this phenotype, whose life expectancy was equal to that of the general population; and 39% presented type 2, whose expectation is to reach adulthood [8].

The semi-structured interview allowed participants to remember the moment they received the SMA diagnosis without interference from the examiner, reporting aspects they considered important and that impacted the communication process positively and negatively, as discussed below:

4.1. Clarification of the Diagnosis

Patients and mothers who received the diagnosis without explanation of its clinical meaning, using inappropriate terms or via written documents, such as email or letters, reported feelings of anguish, despair, and abandonment because they did not understand the technical language. They sought information from unreliable sources or delayed the start of treatment, in addition to not feeling embraced in the face of the negative impact of the diagnostic conclusion (see items 1.a–m, in Table 2).

During the process of diagnosing SMA, clarifying the announcement is essential and should be performed as early as possible [11,14,17,18], to facilitate the exchange of information and the sharing of decisions, thereby strengthening the reliability in the physician–patient relationship and improving the care experience [11,19,20]. However, breaking bad news is not a simple transfer of information. One must understand who will receive the news and what their experiences, expectations, and knowledge about the subject are [18,21,22], in order to meet their information needs [23,24] (see items 1.A–J, from Table 2).

Thus, the diagnosis must be communicated by a doctor in an appropriate environment, using clear vocabulary, without ambiguities and jargon, while giving some time for patients and families to clarify doubts [11,17,18,24] to avoid the “feeling of abandonment” and dissatisfaction [13,20] from causing “psychological trauma” [8,11] or post-traumatic stress syndrome [25].

Failures in communication can generate feelings of insecurity, frustration, anger, and anxiety [26]. Clarifying doubts throughout the course of the disease, providing reading materials and continuing education, favored the understanding of limitations, the establishment of goals, and decision making, in addition to strengthening the bond with the physician [14,20,21,25]. Communicating the truth has had a positive impact on the vitality of patients [28]. Thus, announcing SMA must be associated with short, medium, and long-term guidelines, and the support of an interdisciplinary team [14,17,27].

Scheduling an early return appointment is important because, at first, the information may not be well assimilated [17,18]. Thus, guiding the recording of doubts to be discussed in a second moment [17] may reduce inadequate decision making because of vulnerability and misinformation [29]. Omitting the diagnosis and distorted, controversial, incomplete, and late information negatively influence the acceptance and coping of family members [22].

4.2. Communicating the Prognosis

Anticipating the prognosis and estimating life expectancy had negative impacts on communication (see items 2.a–i, in Table 2). An individualized prognosis communication guide suggests knowing the needs of individual information regarding life expectancy, and clarifying that, although there is a statistical estimate, there is also a variability of progression, with different patients presenting better or worse clinical evolutions [19].

Multiple consultations may be necessary to understand the information needs of patients and their family members [10,21], in addition to their cultural, social, and religious perceptions. Emphasizing positive aspects of the disease, along with future possibilities and planning goals, help in the moment of communicating the prognosis (see items 2.A–D, in Table 2). The participation of family members, the right not to know when requested, and the support of an interdisciplinary team have a positive impact on the communication of prognosis and discussions on life expectancy, improving decision-making and future planning [27].

4.3. Affective Memory Related to the Time of Diagnosis

Emotional support with an empathic posture involves not only what is said and written, but non-verbal aspects, such as looks, smiles, touch, nods, and the posture of professionals in the face of the reaction from the patient. Crying, silence, denial, fear, or anger must be understood and welcomed [18,24]. Although empathy is considered a basic communication skill [19] and is present in protocols for breaking bad news [18,24], its absence has been described during the transmission of the diagnosis of neurodegenerative diseases [13].

Empathy, or the lack of it, was remarkable throughout the communication process, from the clarification of the diagnosis and communication of the prognosis to the medical follow-up. Positive empathic experiences were expressed by terms such as attention, care, calmness, kindness, support, welcoming, sensitivity, affection, and serenity (see items 3.A–G, in Table 2). The lack of empathy proved to be an important communication barrier among the interviewees, causing negative feelings such as insensitivity and helplessness [22] (see items 3.a–l, in Table 2).

Communication barriers compromise the care experience and general quality of life, due to poor understanding of diagnosis and prognosis, therapeutic limitations, and possible incapacity or incompetence in decision making [9,20,27,30]. Despite the barrier related to staff's insecurity in transmitting uncertainties related to the evolution of diseases, fearing a negative impact on the lives of the sick, honesty, the ability to give hope without deceiving, empathy, and individualization of the case empower the patient, positively impacting the lives of those involved [19,27,30]. Another relevant factor is the number of people in the communication environment, affecting privacy in the moment of facing bad news [11,17] (see items 3l, in Table 2).

4.4. Advice to Doctors Who Reported the Diagnosis

The advice section expresses the importance of empathic and individualized communication and listening to and understanding the needs of patients and/or their mothers at each consultation; clarification of the illness; continued education through therapeutic guidelines; prognosis being given in a clear and honest way such that hope and faith are not taken away, but, at the same time, such that unrealistic expectations are not generated (see items 4.A–L, in Table 2).

Individual communication needs must be met; positive aspects should be emphasized in the presence of family members; and the possibility of continuous monitoring for clarifying future doubts should be mentioned. The lack of empathy proved to be an important communication barrier, along with the anticipation of prognosis, estimating life expectancy, and the absence of guidance and follow-up [30].

5. Conclusions

This study has shown that individual and family communication needs during the clarification of the diagnosis and prognosis of SMA predominantly involve empathic factors throughout the evolution of the disease. Negative experiences in communicating the diagnosis of SMA, described by patients and their mothers, warn of the need to improve and adapt techniques and protocols for breaking bad news for neurologists [29–31]. In order to strengthen the millenary relationship between physicians and the patient, we must favor the application of ethical principles in medical practice, which should consequently improve short and long-term therapeutic responses and adherence to ongoing care for these patients. This research should be expanded to other neurodegenerative diseases, and be used as a basis for developing and validating

research protocols to improve communication between physicians and patients and families.

6. Limitations

Among the limitations, there could have been a bias regarding the memory of bad news bias contributing to the predominance of negative memories. The higher prevalence of SMA types 2 and 3 in the sample could have generated a life expectancy bias, and the predominance of females, although expected, as mothers are culturally more participatory in monitoring their children, may have caused a bias related to sensitivity in the perception of information. The absence of a validated research tool for this purpose is another limitation of this research. Future studies should adapt and validate this research tool to conduct analyses of both quantitative and qualitative types.

Author Contributions: Idealization and data collection were developed by I.A.M.F. I.A.M.F. and R.O.A.M. were involved in the analysis and interpretation of the data. G.R. supervised and corrected this work. All authors have read and agreed to the published version of the manuscript

Funding: This research received no external funding.

Institutional Review Board Statement: Not applicable.

Informed Consent Statement: Not applicable.

Data Availability Statement: Not applicable.

Acknowledgments: We would like to thank the associations related to spinal muscular atrophy, namely, DOENMUS, DONEM, and AAME, that have supported this research by inviting family members and patients diagnosed with spinal muscular atrophy. We are also grateful for the support of Vivian Romanholi Coria in the final review of the article.

Conflicts of Interest: The authors declare no conflict of interest.

References

1. *Oath of Hippocrates from Encyclopedia Britannica*, 14th ed.; 1938; Volume 15, p. 198; *Med. J. Aust.* Vol. I, 22nd.
2. Beauchamp, T.L.; Childress, J.F. *Principles of biomedical Ethics*, 3rd ed.; Oxford University Press: New York, NY, USA, 1989; pp. 41–52.
3. Motta, O.J.R.; Paulo, A.S. Bioethics and the principlism of Beauchamp and Childress: Notions, Reflections and Criticism. *Braz. J. Health Rev.* **2020**, *3*, 2436–2448. <https://doi.org/10.34119/bjhrv3n2-093>.
4. Machado, K.K.; Hoff, P.M. Autonomy versus paternalism in Latin America. *Oncology* **2012**, *26*, 46–47.
5. Lazcano-Ponce, E.; Angeles-Llerenas, A.; Rodríguez-Valentín, R.; Salvador-Carulla, L.; Domínguez-Esponda, R.; Astudillo-García, C.I.; León, E.M.-D.; Katz, G. Communication patterns in the doctor–patient relationship: Evaluating determinants associated with low paternalism in Mexico. *BMC Med. Ethics* **2020**, *21*, 15. <https://doi.org/10.1186/s12910-020-00566-3>.
6. Childress, J.F.; Childress, M.D. What does the evolution from informed consent to shared decision making teach us about authority in health care? *AMA J. Ethics* **2020**, *22*, E423–E429. <https://doi.org/10.1001/amajethics.2020.423>.
7. Bailoor, K.; Valley, T.; Perumalswami, C.; Shuman, A.G.; Devries, R.; Zahuranec, D.B. How acceptable is paternalism? A survey-based study of clinician and nonclinician opinions on paternalistic decision making. *AJOB Empir. Bioeth.* **2018**, *9*, 91–98. <https://doi.org/10.1080/23294515.2018.1462273>.
8. Verhaart, I.E.C.; Robertson, A.; Wilson, I.J.; Aartsma-Rus, A.; Cameron, S.; Jones, C.C.; Cook, S.F.; Lochmüller, H. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy—A literature review. *Orphanet J. Rare Dis.* **2017**, *12*, 124. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0671-8>.
9. You, J.J.; Downar, J.; Fowler, R.A.; Lamontagne, F.; Ma, I.W.; Jayaraman, D.; Kryworuchko, J.; Strachan, P.H.; Ilan, R.; Nijjar, A.P.; et al. barriers to goals of care discussions with seriously ill hospitalized patients and their families: A multicenter survey of clinicians. *JAMA Intern. Med.* **2015**, *175*, 549–556.
10. Mendes, Á.; Paneque, M.; Sousa, L.; Clarke, A.; Sequeiros, J. How communication of genetic information within the family is addressed in genetic counselling: A systematic review of research evidence. *Eur. J. Hum. Genet.* **2016**, *24*, 315–325. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.174>.

11. Parsons, E.; Bradley, D.; Clarke, A. Disclosure of Duchenne muscular dystrophy after newborn screening. *Arch. Dis. Child.* **1996**, *74*, 550–553. <https://doi.org/10.1136/ad.74.6.550>.
12. Goodwin, J.; Schoch, K.; Shashi, V.; Hooper, S.R.; Morad, O.; Zalevsky, M.; Gothelf, D.; Campbell, L.E. A tale worth telling: The impact of the diagnosis experience on disclosure of genetic disorders. *J. Intellect. Disabil. Res.* **2015**, *59*, 474–486.
13. Anestis, E.; Eccles, F.; Fletcher, I.; French, M.; Simpson, J. Giving and receiving a diagnosis of a progressive neurological condition: The scoping review of doctors' and patients' perspectives. *Patient Educ. Couns.* **2020**, *103*, 1709–1723.
14. Chabrol, B.; Desguerre, I. Ethical aspects in the care of a child with infantile spinal muscular atrophy (SMA). *Arch. Pediatrician* **2020**, *27*, 7S50–7S53. [https://doi.org/10.1016/s0929-693x\(20\)30278-5](https://doi.org/10.1016/s0929-693x(20)30278-5).
15. Shenton, A.K. Strategies for ensuring trustworthiness in qualitative research projects. *Educ. Inf.* **2004**, *22*, 63–75. <https://doi.org/10.3233/EFI-2004-22201>.
16. Malterud, K. Systematic text condensation: A strategy for qualitative analysis. *Scand. J. Public Health* **2012**, *40*, 795–805. <https://doi.org/10.1177/1403494812465030>.
17. Firth, M.A. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: Experiences of parents of sufferers. *Br. Med. J. (Clin. Res. Ed.)* **1983**, *286*, 700–701. <https://doi.org/10.1136/bmj.286.6366.700>.
18. EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis; Andersen, P.M.; Abrahams, S.; Borasio, G.D.; de Carvalho, M.; Chio, A.; Van Damme, P.; Hardiman, O.; Kollewe, K.; Morrison, K.E.; et al. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)—Revised report of an EFNS task force. *Eur. J. Neurol.* **2011**, *19*, 360–375. <https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2011.03501.x>.
19. van Eenennaam, R.M.; Kruitthof, W.J.; van Es, M.A.; Kruitwagen-van Reenen, E.T.; Westeneng, H.J.; Visser-Meily, J.; van den Berg, L.H.; Beelen, A. Discussing personalized prognosis in amyotrophic lateral sclerosis : Development of a communication guide. *BMC Neurol.* **2020**, *20*, 446.
20. Bendixen, R.M.; Houtrow, A. Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study. *J. Pediatr. Health Care* **2017**, *31*, 285–292. <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2016.09.002>.
21. Kirshblum, S.C.; Botticello, A.L.; DeSipio, G.B.; Fichtenbaum, J.; Shah, A.; Scelza, W. Breaking the news: A pilot study on patient perspectives of discussing prognosis after traumatic spinal cord injury. *J. Spinal Cord Med.* **2016**, *39*, 155–161. <https://doi.org/10.1179/2045772315y.0000000013>.
22. De Oliveira, P.S.; Lamy, Z.C.; Guimarães, C.N.M.; Rodrigues, C.B.; Da Silva, A.A.M.; Simões, V.M.F.; Sousa, P.D.S. Experiences of parents of children born with microcephaly, in the context of the Zika epidemic, from the communication of the diagnosis [Experiences of parents of children born with microcephaly during the Zika epidemic following disclosure of the diagnosis]. *Cad Saude Publica* **2019**, *35*, e00226618. <https://doi.org/10.1590/0102-311x00226618>. (In Portuguese)
23. Sweeny, K.; Shepperd, J.A.; Han, P.K. The goals of communicating bad news in health care: Do physicians and patients agree? *Health Expect.* **2013**, *16*, 230–238.
24. Baile, W.F.; Buckman, R.; Lenzi, R.; Glober, G.; Beale, E.A.; Kudelka, A.P. SPIKES—A six-step protocol for delivering bad news: application to the patient with cancer. *Oncologist* **2000**, *5*, 302–311. <https://doi.org/10.1634/theoncologist.5-4-302>.
25. Fernandes, I.A.M.; Menezes, R.O.A.; Rego, G. Communicating the Spinal Muscular Atrophy diagnosis to children and the principle of autonomy. *BMC Pediatr.* **2022**, *22*, 489. <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03552-3>.
26. Metcalfe, A.; Coad, J.; Plumridge, G.M.; Gill, P.; Farndon, P. Family communication between children and their parents about inherited genetic conditions: A meta-synthesis of the research. *Eur. J. Hum. Genet.* **2008**, *16*, 1193–1200. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2008.84>.
27. Brighton, L.; Bristowe, K.R. Communication in palliative care: Talking about the end of life, before the end of life. *Postgrad. Med. J.* **2016**, *92*, 466–470. <https://doi.org/10.1136/postgradmedj-2015-133368>.
28. Li, Y.; Wan, M.; Luo, X.; Li, J.; Wang, H.; Wei, D.; Feng, H. The impact of informing diagnosis on quality of life in patients with cancer: The protocol of systematically review and meta-analysis. *Medicine* **2018**, *97*, e12320. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000012320>.
29. Alahmad, G. Informed Consent in Pediatric Oncology: A Systematic review of Qualitative Literature. *Cancer Control* **2018**, *25*, 1073274818773720. <https://doi.org/10.1177/1073274818773720>.
30. Anestis, E.; Eccles, F.J.R.; Fletcher, I.; Simpson, J. Neurologists' current practice and perspectives on communicating the diagnosis of a motor neurodegenerative condition: A UK survey. *BMC Neurol.* **2021**, *21*, 34. <https://doi.org/10.1186/s12883-021-02062-6>.
31. Fernandes, I.A.M.; Menezes, R.O.A.; Rego, G. EMPATIA: A Guide for Communicating the Diagnosis of Neuromuscular Diseases. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **2022**, *19*, 9792. <https://doi.org/10.3390/ijerph19169792>.

Apêndice

Apêndice A

Questionário sobre o momento do diagnóstico na atrofia muscular espinhal

Protocolo da avaliação:

Data da avaliação:

Parte 1: perfil epidemiológico e socioeconômico

Nome:

Sexo: () Feminino () Masculino

Data de nascimento: _____ Idade: _____

Cor: () branca () parda () amarela () negra () outra Paciente () Familiar (): Grau de parentesco:

Escolaridade: () analfabeto, () ensino fundamental, () ensino médio, () superior, () pós-graduação Religião: _____

Endereço de procedência:

Naturalidade:

Telefone(s):

Renda média da família: () < 1 salário mínimo, () entre 1-2 salários mínimos, () 3-5 salários mínimos, () >= 6 salários mínimos

Parte 2: A trajetória até o diagnóstico

Idade de início dos primeiros sintomas:

Diagnóstico definitivo: () AME tipo 1, () AME tipo 2, () AME tipo 3, () AME tipo 4

Idade do diagnóstico: _____ História familiar: () Não, () Sim. Grau de parentesco: _____

Crenças relacionadas à enfermidade antes do diagnóstico?

Número de médicos até o diagnóstico: 1-2 (), 3-4 (), 5-6 (), >ou = 7 ()

Quais especialidades destes? _____

Quantos e quais diagnósticos até o definitivo? 1-2 (), 3-4 (), 5-6 (), >ou = 7 ()

Exames realizados com a finalidade de diagnosticar a doença:

Custos? () Origem pública () Privada () Planos de saúde

Você se sentiu incluído(a) nos serviços que buscou em relação ao ambiente e à equipe de saúde? () Não () Sim. Explique: _____

Na busca do diagnóstico sentiu-se acolhida pelos profissionais de saúde? () Não () Sim. Explique: _____

Qual grau de satisfação relacionada aos médicos que precederam o diagnóstico definitivo numa escala de 1-5. ()
1 muito insatisfeito, () 2 pouco insatisfeito, () 3 indiferente, () 4 satisfeito, () 5 muito satisfeito

Parte 3: O momento do diagnóstico definitivo

O ambiente do diagnóstico foi adequado? () Não () Sim.

Explique:_____

Qual profissional forneceu o diagnóstico? ()médico ()enfermeiro ()outro? Qual_____

Você entendeu o diagnóstico? () Não () Sim

Foi marcado um retorno? () Não () Sim

Recebeu o diagnóstico na presença de algum amigo ou familiar? () Não () Sim

Quem?_____

Como você classificaria a quantidade e a qualidade das informações do profissional de saúde sobre a AME no momento do diagnóstico numa escala de 1-5? () 1 muito insatisfeito, () 2 pouco insatisfeito, () 3 indiferente, () 4 satisfeito, () 5 muito satisfeito

Foi realizado aconselhamento genético com o paciente? () Não () Sim

Com seus familiares? () Não () Sim

Houve orientação sobre onde e como prosseguir o acompanhamento? () Não () Sim

Elenque cinco características dos médicos:_____

Parte 4: Divulgação do diagnóstico aos filhos

Seu(sua) filho(a) sabe do diagnóstico deles? () Não () Sim

Quem contou o diagnóstico ao paciente? Caso não tenha sido o médico, o anunciador do diagnóstico recebeu apoio de algum profissional?

Como você se sentiu preparado para conversar com o seu filho sobre o diagnóstico numa escala de 1-5? (1 muito despreparado, 2 pouco preparado, 3 indiferente, 4 preparado, 5 muito preparado)

Quais as principais fontes de orientação quanto à enfermidade do paciente? () médico, () outro membro da equipe de saúde Qual?_____() fontes científicas, () Redes sociais, () Associações, () outros familiares ou pacientes, () outros _____

Parte 5: Percepção dos pais em relação aos filhos no momento do diagnóstico

Seu filho demonstrou sentimentos de angústia por falar sobre o diagnóstico numa escala de 1-5? () 1 muito estressado, () 2 pouco estressado, () 3 indiferente, () 4 satisfeito, () 5 muito satisfeito

Parte 6: Percepções de familiares e pacientes do pós-diagnóstico

A trajetória de investigação até o momento do diagnóstico deixou algum trauma psicológico na vida do paciente e/ou seus familiares? () Não () Sim

Explique:

Como você gostaria de ter recebido a notícia? O que foi negativo? O que foi positivo?

Que recado você mandaria aos profissionais de saúde que participaram de sua trajetória ao longo do diagnóstico?

