

14

O LUTO INVISÍVEL: A SAÚDE MENTAL DE PAIS APÓS DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS NOS FILHOS

► **Gizela Passi Sady Guilherme**

Especialista Em Intervenção ABA aplicada ao transtorno do Espectro Autista (TEA) pela Faculdade Metropolitana do estado de São Paulo

 ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-9139-3026>

► **Gabriel Alves Da Cunha Carvalho**

Graduando em Terapia ocupacional pela Claretiano

► **Nedson Sombra Gemaque**

Graduado em Enfermagem pela Universidade da Amazônia Unama

 ORCID: <https://orcid.org/0009-0004-1219-2940>

► **Sindi Luana Vaz Ramos**

Graduanda em Psicologia

► **Alannys Viana dos Reis Rodrigues**

Graduada em Psicologia pela Universidade da Amazônia (UNAMA)

► **Nayara de Assis Furtado da Silva**

Graduada em Medicina pela Universidade Católica de Pernambuco - UNICAP

 ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-2664-4965>

► **Maria Vitória de França Silva**

Pós-graduanda pediatria e neonatal pelo Centro Universitário Vale do Ipojuca

 ORCID: [0009-0000-7254-2472](https://orcid.org/0009-0000-7254-2472)

► **Rafael Leituga de Carvalho Cavalcante**

Médico, Especialista em Psiquiatria pelo Instituto Israelita de Ensino e Pesquisa Albert Einstein

 ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6436-3968>

► **Loyane Fernanda Da Silva Lima**

Especialista em Análise Comportamental Clínica pela Faculdade De Ciências De Wenceslau Braz – FACIBRA

 ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-9853-5335>

► **Carlos Lopatiuk**

Doutor em Ciências Sociais pela UEPG

 ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5918-0657>

RESUMO

INTRODUÇÃO: O diagnóstico de uma doença rara em um filho representa uma ruptura significativa na vida dos pais, gerando um processo de luto simbólico e contínuo, frequentemente invisibilizado pela sociedade e pelos serviços de saúde. Esse fenômeno, conhecido como luto invisível, está associado à perda do filho idealizado, à quebra de expectativas e ao sofrimento emocional decorrente da sobrecarga de cuidados, incertezas e exclusão social. **OBJETIVO:** Este estudo teve como objetivo explorar e analisar criticamente as produções científicas disponíveis sobre os impactos emocionais, sociais e psicológicos vivenciados por pais após o diagnóstico de doenças raras em seus filhos. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada entre janeiro e março de 2025, com buscas nas bases SciELO, LILACS, PubMed e Google Scholar. Foram incluídos estudos publicados entre 2018 e 2025, em português, inglês e espanhol, que abordassem o sofrimento psíquico de pais de crianças com doenças raras. A análise dos dados foi feita por meio da análise de conteúdo temática. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Os estudos analisados evidenciaram altos níveis de estresse, tristeza, ansiedade e isolamento social nos pais, especialmente nas mães. O luto invisível se manifesta como um sofrimento contínuo, não legitimado socialmente, agravado pela falta de apoio profissional, escassez de políticas públicas eficazes e ausência de práticas de cuidado integradas. O acolhimento emocional ainda é negligenciado nos serviços de saúde, apesar de sua relevância para o enfrentamento da doença e para a qualidade do cuidado oferecido à criança. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Reconhecer o luto invisível como uma vivência legítima é essencial para promover uma atenção integral, humanizada e eficaz aos cuidadores. Investir em estratégias de suporte psicológico, capacitação profissional e políticas públicas sensíveis é fundamental para garantir o bem-estar das famílias afetadas por doenças raras.

PALAVRAS-CHAVES: Cuidadores; Doenças Raras; Luto; Pais; Saúde Mental.

14

INVISIBLE GRIEF: PARENTS' MENTAL HEALTH AFTER THEIR CHILDREN'S DIAGNOSIS OF RARE DISEASES**ABSTRACT**

INTRODUCTION: The diagnosis of a rare disease in a child represents a significant rupture in the parents' lives, generating a process of symbolic and continuous mourning, often made invisible by society and health services. This phenomenon, known as invisible mourning, is associated with the loss of the idealized child, the breaking of expectations, and the emotional suffering resulting from the overload of care, uncertainty, and social exclusion. **OBJECTIVE:** This study aimed to explore and critically analyze the available scientific productions on the emotional, social, and psychological impacts experienced by parents after the diagnosis of rare diseases in their children. **METHODOLOGY:** This is a narrative review of the literature, carried out between January and March 2025, with searches in the SciELO, LILACS, PubMed, and Google Scholar databases. Studies published between 2018 and 2025, in Portuguese, English, and Spanish, that addressed the psychological suffering of parents of children with rare diseases were included. Data analysis was performed through thematic content analysis. **RESULTS AND DISCUSSION:** The studies analyzed showed high levels of stress, sadness, anxiety and social isolation in parents, especially mothers. Invisible grief manifests itself as continuous suffering, not socially legitimized, aggravated by the lack of professional support, scarcity of effective public policies and absence of integrated care practices. Emotional support is still neglected in health services, despite its relevance for coping with the disease and for the quality of care offered to the child. **FINAL CONSIDERATIONS:** Recognizing invisible grief as a legitimate experience is essential to promote comprehensive, humanized and effective care for caregivers. Investing in psychological support strategies, professional training and sensitive public policies is essential to ensure the well-being of families affected by rare diseases.

KEYWORDS Caregivers; Rare Diseases; Grief; Parents; Mental Health.

INTRODUÇÃO

Receber o diagnóstico de uma doença rara em uma criança é um momento que muda a vida da família de maneira profunda. Para os pais, isso muitas vezes é como viver uma perda simbólica, onde eles sentem a dor do filho que imaginaram e do futuro que esperavam. Mesmo que não envolva a morte física, esse luto é muito real e intenso, impactando a saúde mental e emocional dos cuidadores de forma significativa. O dia a dia passa a ser marcado por sentimentos de impotência, incerteza e medo, e isso exige que eles se adaptem constantemente a uma realidade de cuidados que pode ser complexa e, muitas vezes, duradoura (Brotto; Rosaneli 2021).

Doenças raras, como o próprio nome diz, afetam um número pequeno de pessoas. Isso torna o diagnóstico mais difícil e limita o acesso a informações e tratamentos adequados. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 doenças raras conhecidas, muitas delas de origem genética e que se manifestam desde a infância. Essa situação de raridade pode levar ao isolamento social, à falta de atenção por parte das instituições e à dificuldade de acesso ao sistema de saúde. Para os pais, a falta de conhecimento sobre a doença e a escassez de apoio especializado podem agravar o sofrimento emocional (Brotto; Rosaneli 2021).

O luto invisível que muitas pessoas enfrentam nessas situações está ligado à perda da normalidade e à frustração das expectativas sobre a parentalidade. Quando os pais recebem o diagnóstico de uma doença rara, eles passam por um impacto emocional muito forte, que pode levar a sentimentos de ansiedade, depressão e até transtorno de estresse pós-traumático. Essa dor se torna ainda mais intensa pela falta de reconhecimento social, já que, muitas vezes, a comunidade, os profissionais de saúde e até mesmo familiares não conseguem entender ou demonstrar empatia por essa situação (Brotto; Rosaneli 2023).

A falta de rituais culturais que reconheçam esse tipo de luto torna a situação ainda mais complicada. Ao contrário do luto por morte, que geralmente conta com o apoio de amigos e familiares, o luto relacionado a um diagnóstico é muitas vezes solitário, silenciado e esquecido pela sociedade. Isso cria um espaço de dor que não é reconhecida, onde os pais se sentem obrigados a continuar suas rotinas diárias enquanto lidam com sentimentos de angústia, frustração e cansaço. A negação coletiva da gravidade da situação vivida pelos pais acaba intensificando sua vulnerabilidade emocional (Brotto; Rosaneli 2023).

A literatura científica tem avançado na compreensão de como as doenças raras afetam não só os pacientes, mas também suas famílias, especialmente os cuidadores principais. Pesquisas mostram que pais de crianças com doenças raras costumam apresentar mais sintomas de depressão e estresse emocional do que pais de crianças saudáveis ou com doenças mais comuns. Muitas vezes, esse sofrimento é subestimado pelos profissionais de saúde, que acabam focando mais no tratamento da criança e esquecem da importância de cuidar também da família como um todo (Teles; Lopes Júnior; Mendonça 2024).

A pressão emocional e as demandas do dia a dia que os pais de crianças com doenças raras enfrentam podem impactar suas relações com o parceiro, no trabalho e até mesmo com amigos. Muitos deles comentam que acabam abandonando seus empregos, se afastando de amigos e enfrentando desavenças na família após o diagnóstico da criança. A rotina passa a girar em torno dos cuidados necessários, e as necessidades pessoais

muitas vezes ficam em segundo plano. Esse processo de deixar de lado o próprio bem-estar pode aumentar o sofrimento emocional e trazer à tona sentimentos de culpa, confusão e desânimo (Silva *et al.*,2023).

Além do impacto emocional, receber o diagnóstico de uma doença rara traz muitos desafios práticos e financeiros que aumentam a pressão sobre os pais. A procura por informações, especialistas, tratamentos e direitos legais demanda tempo, dinheiro e muita energia. Muitas vezes, os serviços públicos não oferecem o apoio necessário, fazendo com que as famílias precisem buscar tratamentos particulares ou até recorrer à justiça. Essa situação de incerteza acaba piorando o luto e a sensação de impotência em relação à condição do filho (Barros *et al.*,2021).

Os aspectos sociais têm um papel muito importante na experiência do luto invisível. O estigma, o preconceito e a falta de empatia em relação aos cuidadores de crianças com doenças raras criam um ambiente de solidão e exclusão. Quando essas famílias não são representadas em políticas públicas e em espaços sociais, isso acaba intensificando o sofrimento emocional. A marginalização dessas experiências faz com que os pais vejam o diagnóstico como um peso que precisam carregar sozinhos, sem ter a oportunidade de compartilhar ou validar sua dor (Henrique,2021).

É fundamental lembrar que a saúde mental dos pais influencia diretamente o cuidado que eles oferecem aos filhos. Quando os cuidadores estão passando por dificuldades emocionais, há um risco maior de negligência involuntária, conflitos dentro da família e dificuldades em seguir tratamentos. A falta de maneiras saudáveis de lidar com esses desafios pode afetar o bem-estar de toda a família. Por isso, é muito importante incluir o apoio psicológico aos pais como uma parte essencial do plano de tratamento que envolve diferentes profissionais (Rossato; Fuente; Scorsolini-Comin 2021).

As intervenções psicossociais direcionadas aos pais são fundamentais para ajudar a amenizar os efeitos do luto invisível. Recursos como grupos de apoio, psicoterapia, educação em saúde e suporte social podem ser muito úteis para ajudar esses pais a ressignificarem suas experiências e a criarem redes de apoio. É essencial fortalecer os laços afetivos e valorizar as emoções dos pais, pois isso contribui para o desenvolvimento da resiliência. Por isso, é importante que a escuta empática e a validação da dor dos pais sejam priorizadas em qualquer tipo de atendimento clínico ou assistencial (Broto; Rosaneli; Pilotto 2020).

É muito importante ter uma abordagem multidisciplinar para oferecer um cuidado completo à família. Profissionais como psicólogos, assistentes sociais, enfermeiros, fisioterapeutas e médicos precisam trabalhar juntos, levando em conta as particularidades de cada família. Quando o atendimento é personalizado e considera aspectos emocionais e existenciais, isso ajuda a lidar melhor com o diagnóstico. Além disso, humanizar o atendimento é fundamental para quebrar o ciclo de invisibilidade e sofrimento que muitos pais enfrentam em silêncio (Martins,2024).

As políticas públicas para doenças raras ainda são bastante limitadas e, muitas vezes, não funcionam como deveriam no Brasil. Mesmo com a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em 2014, os progressos na prática têm sido lentos (Brasil, 2021). A falta de centros de referência, profissionais qualificados e acesso universal a tratamentos prejudica a eficácia dessa política. Além

disso, a ausência de orientações específicas para o cuidado emocional dos pais mostra uma necessidade que precisa ser urgentemente atendida (Martins,2024).

É muito importante, do ponto de vista ético, enxergar os pais como pessoas que também precisam de cuidado, e não apenas como acompanhantes do paciente. Ouvir com atenção, acolher e incluir esses cuidadores nas decisões sobre o tratamento são atitudes essenciais para uma assistência que seja ética e humanizada. Quando reconhecemos o sofrimento dos pais, criamos um espaço para uma relação terapêutica mais verdadeira e eficaz, o que ajuda a fortalecer a família no enfrentamento da doença. Ignorar essa dor pode prejudicar o cuidado como um todo (Iriart 2019).

A formação dos profissionais de saúde ainda deixa de lado questões psicossociais que envolvem o luto e a parentalidade em situações de doenças crônicas e raras. Existe uma falta de preparo na educação em saúde, especialmente no que diz respeito à escuta atenta, à comunicação de notícias difíceis e ao apoio emocional às famílias. É fundamental investir na capacitação desses profissionais para que eles consigam lidar com essas situações com sensibilidade, ética e empatia. A combinação de habilidades técnicas com a capacidade de se relacionar bem é essencial para oferecer um cuidado que seja realmente eficaz e humanizado (Fragoso; Silva 2018).

Diante dessa situação, é fundamental entender melhor o luto invisível que os pais enfrentam após receberem o diagnóstico de doenças raras em seus filhos. Este trabalho tem como objetivo revisar e analisar as pesquisas já realizadas sobre os impactos emocionais, sociais e psicológicos que esses pais vivenciam. Ao abordar essa realidade, que muitas vezes é deixada de lado, esperamos ajudar a promover um cuidado mais sensível e completo para as famílias que lidam com doenças raras.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, tipo de metodologia que é caracterizado por permitir uma abordagem mais ampla, reflexiva e interpretativa do tema, sem a obrigatoriedade de seguir um protocolo sistemático rígido, possibilitando a construção de um panorama teórico abrangente.

A coleta de dados foi realizada por meio de buscas nas bases de dados SciELO (*Scientific Electronic Library Online*), LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), PubMed (*U.S. National Library of Medicine*) e Google Scholar. As palavras-chave utilizadas foram: "doenças raras", "luto", "pais", "saúde mental", "cuidadores", combinadas com os operadores booleanos AND e OR.

Foram incluídos artigos científicos, dissertações, teses e documentos oficiais publicados em português, inglês e espanhol, entre os anos de 2018 a 2025, que abordassem a vivência de pais diante do diagnóstico de doenças raras em filhos e seus efeitos na saúde mental. Trabalhos que abordassem exclusivamente o ponto de vista clínico da doença, sem considerar os aspectos emocionais dos pais, foram excluídos da análise.

A seleção dos estudos ocorreu em três etapas: leitura dos títulos, leitura dos resumos e, por fim, leitura integral dos textos considerados relevantes. Os dados extraídos dos materiais selecionados foram organizados

em categorias temáticas que emergiram durante a análise, permitindo identificar os principais achados, lacunas e propostas de intervenção no campo da saúde mental parental associada às doenças raras.

A análise dos dados foi realizada de forma qualitativa, por meio da análise de conteúdo temática, buscando identificar os principais discursos e evidências presentes na literatura sobre o sofrimento psíquico dos pais, estratégias de enfrentamento, redes de apoio e o papel dos profissionais de saúde. Essa abordagem favorece uma compreensão aprofundada dos significados atribuídos à experiência de luto invisível, contextualizando-os nos cenários clínico e social.

Não houve a necessidade de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa, visto que esta é uma pesquisa de natureza teórica e não envolve seres humanos diretamente. No entanto, foram respeitados todos os princípios éticos de integridade científica, incluindo a devida citação das fontes utilizadas.

Reconhece-se como limitação desta revisão o fato de não se tratar de uma revisão sistemática, o que pode implicar em certa subjetividade na seleção e interpretação dos materiais. Ainda assim, acredita-se que os critérios estabelecidos foram suficientemente rigorosos para garantir a qualidade e relevância das fontes analisadas, contribuindo para a construção de uma base teórica sólida e reflexiva sobre o tema proposto.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise da literatura mostrou que, quando um filho recebe o diagnóstico de uma doença rara, os pais passam por um luto profundo e duradouro. Esse luto é marcado pela perda do filho que eles idealizavam. Essa experiência traz uma dor emocional intensa, que muitas vezes não é reconhecida pela sociedade e pelos profissionais de saúde. O termo "luto invisível" surge como uma forma de entender o que os pais enfrentam diante dessa nova realidade. Esse conceito representa um sofrimento legítimo, mas que muitas vezes é ignorado, já que não conta com os rituais ou o apoio cultural que costumamos ver em casos de morte (Witt *et al.*, 2023).

Witt *et al.* (2023), mostra que esse tipo de luto pode se tornar crônico, pois os pais enfrentam várias perdas ao longo do tempo. Eles perdem a rotina, a autonomia, os planos para o futuro, a saúde mental e, em alguns casos, até o apoio social que tinham. Esse processo contínuo de perdas pode levar ao esgotamento emocional e a uma sobrecarga mental, o que pode resultar em depressão e ansiedade. Além disso, a incerteza sobre o prognóstico da doença agrava ainda mais o sofrimento, criando uma sensação constante de instabilidade emocional e vulnerabilidade.

Por outro lado, Teixeira e Oliveira (2024), destaca que os pais costumam sentir emoções como tristeza, medo, culpa, raiva, frustração e impotência. Essas emoções são vividas de maneira intensa, mas muitas vezes acabam sendo guardadas para dentro, já que a sociedade espera que os cuidadores sejam fortes e resilientes. O sofrimento deles é frequentemente subestimado, especialmente por alguns profissionais de saúde que focam apenas no tratamento médico da criança e acabam esquecendo da parte emocional dos pais. Isso faz com que muitos se sintam invisíveis e sozinhos diante da experiência de lidar com a doença.

Um dos pontos mais importantes encontrados foi que, muitas vezes, o sofrimento dos pais não é reconhecido socialmente, especialmente em situações em que a criança não apresenta deficiências físicas visíveis. Isso torna o luto ainda mais invisível e dificulta que eles consigam apoio emocional. A falta de empatia da comunidade e dos serviços de saúde acaba isolando os pais, o que pode afetar negativamente não só a saúde mental deles, mas também a dinâmica da família como um todo (Teixeira; Oliveira 2024).

Cunha (2021) relata que as mães são especialmente impactadas, já que, na maioria dos casos, elas assumem a responsabilidade principal pelos cuidados. Isso gera uma grande carga mental e física, levando a altos níveis de estresse, ao abandono de projetos pessoais e ao afastamento do mercado de trabalho. Essa pressão contribui para que o sofrimento se torne mais comum entre as mulheres, o que também reforça as desigualdades de gênero durante o luto invisível. Além disso, o apoio psicológico, quando existe, geralmente não é oferecido de maneira estruturada para essas cuidadoras.

Outro aspecto encontrado foi a dificuldade que as famílias enfrentam para conseguir um diagnóstico precoce e o tratamento adequado. Essa longa espera até a confirmação da doença, chamada de “odisseia diagnóstica”, é vista como uma fonte extra de sofrimento. Essa demora provoca angústia, incerteza e desgaste emocional, atrasando o início das intervenções e o processo de luto. Além disso, a falta de conhecimento sobre doenças raras aumenta o medo e a sensação de desamparo nas famílias (Santos; Lima 2024).

A falta de políticas públicas adequadas e de profissionais qualificados piora a situação das famílias em vulnerabilidade. Apesar de termos diretrizes nacionais, como a Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, a aplicação dessas diretrizes ainda é fraca e desigual em nosso país. Muitos pais se sentem deixados de lado pelo sistema de saúde e acabam se tornando especialistas nas condições de saúde dos filhos. Essa situação, chamada de “parentalidade militante”, acaba gerando um grande desgaste mental e físico para os cuidadores (Brasil, 2021; Coutinho *et al.*, 2022).

O luto invisível também afeta as relações entre as pessoas. Cardinali; Migliorini; Rania (2019), destaca que isso pode enfraquecer os laços entre casais, afastar amigos e até causar rupturas com familiares que não entendem ou não apoiam a nova dinâmica da família. Quando existem, as redes de apoio são muito importantes para a saúde mental dos pais. Grupos de apoio formados por famílias que passam por situações semelhantes têm se mostrado lugares valiosos para ouvir, acolher e compartilhar experiências.

Silva *et al.* (2023) ressalta a importância de uma equipe formada por diferentes profissionais no cuidado às famílias. Psicólogos, assistentes sociais, enfermeiros e médicos precisam estar prontos para enfrentar a complexidade emocional que surge com o diagnóstico de doenças raras. Ouvir com atenção e reconhecer o sofrimento dos pais é fundamental para criar laços de confiança e apoio. Ter profissionais que são empáticos e humanizados pode ajudar a proteger a saúde mental das famílias, evitando que o sofrimento psíquico se agrave.

Muitos pais têm dificuldade em reconhecer seu sofrimento como luto, o que torna mais difícil lidar com essa situação de forma saudável. A falta de palavras que validem essa dor faz com que tanto os pais quanto as pessoas ao seu redor tendam a negar o que estão sentindo. Por isso, é muito importante que os

profissionais de saúde saibam abordar esse tema e ajudem os cuidadores a encontrar novos significados e formas de entender a experiência que estão vivendo (Cardinali; Migliorini; Rania 2019).

O apoio psicológico oferecido pelas instituições ainda é bastante limitado. Quando esse apoio existe, geralmente é focado apenas na criança, deixando de lado as necessidades emocionais dos pais, que são muito importantes para a qualidade do cuidado. A falta de um acompanhamento psicológico contínuo dificulta o enfrentamento das dificuldades e pode afetar a estabilidade emocional e a resiliência dos cuidadores. Essa situação revela uma grande falha no modelo de atendimento atual (Lemos *et al.*,2024).

A espiritualidade e a religiosidade são importantes para muitos pais que enfrentam dificuldades. A crença em algo maior, o apoio das comunidades religiosas e a prática da oração costumam trazer conforto, esperança e significado em momentos de dor. Contudo, é importante lembrar que a espiritualidade não substitui a necessidade de ajuda profissional adequada. Ela deve ser vista como um complemento no cuidado, podendo trazer benefícios quando combinada com outras estratégias terapêuticas mais abrangentes (Souza *et al.*,2023).

A resiliência dos pais foi analisada por Aguiar e Moraes 2021 que demonstra que mesmo enfrentando dificuldades, muitos pais mostram uma incrível capacidade de se adaptar e se fortalecer diante dos desafios. Eles conseguem criar novos significados para suas experiências, valorizar pequenas conquistas e elaborar um novo plano para a vida da família. Essas são algumas estratégias que ajudam a desenvolver essa resiliência. Além disso, contar com o apoio profissional e social certo é essencial para potencializar essas habilidades internas e enfrentar as situações de maneira mais saudável.

Apesar de tudo, os pais ainda enfrentam uma jornada solitária e pouco reconhecida. A dor que sentem muitas vezes passa despercebida, e a falta de políticas públicas adequadas, além da desorganização dos serviços de saúde, contribui para o sofrimento contínuo. Sem ações preventivas e apoio constante, os cuidadores ficam expostos a um alto risco de problemas emocionais. É fundamental repensar as práticas de cuidado, não apenas focando nas crianças, mas também reconhecendo os pais como pessoas que precisam de atenção e apoio (Moreira *et al.*,2018).

Os resultados mostram claramente que precisamos deixar de lado a visão biomédica que foca apenas no paciente. É muito importante adotar uma abordagem mais ampla, que leve em conta o sofrimento emocional dos pais e promova práticas de cuidado que sejam integradas e humanizadas. Reconhecer o luto invisível como uma experiência válida é o primeiro passo para desenvolver estratégias de apoio eficazes. Investir na saúde mental dos pais deve ser visto como uma ação fundamental para o cuidado completo de crianças com doenças raras (Bedin *et al.*,2021).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico de uma doença rara em um filho é uma experiência extremamente dolorosa e transformadora para os pais. Eles se deparam com um luto silencioso, que muitas vezes não é reconhecido pela sociedade e pelo sistema de saúde. Neste texto, foi possível perceber que esse luto invisível se manifesta pela perda de expectativas, pelo peso emocional que carregam, pelo isolamento social e pela quebra da vida que sonhavam ter. A falta de reconhecimento desse sofrimento, tanto institucional quanto cultural, agrava a fragilidade emocional dos pais, impactando diretamente sua saúde mental e a dinâmica familiar.

Os estudos revisados mostram que, mesmo com a existência de políticas públicas para pessoas com doenças raras, ainda há muitas lacunas no apoio emocional aos cuidadores, especialmente no que diz respeito à saúde mental dos pais. A falta de suporte psicológico contínuo, a sobrecarga das mães, a ausência de escuta empática e a invisibilidade do sofrimento parental evidenciam a necessidade urgente de uma abordagem mais humanizada e integral no cuidado dessas famílias.

Assim, é fundamental que os profissionais de saúde estejam preparados para reconhecer e acolher esse luto simbólico, validando a dor dos pais e criando espaços para escuta, orientação e acompanhamento. Reconhecer o luto invisível como uma experiência legítima é um passo importante para fortalecer a rede de apoio, construir resiliência e promover a saúde mental dos cuidadores. Além disso, políticas públicas mais eficazes, profissionais capacitados e ações intersetoriais são essenciais para garantir um cuidado integral não apenas da criança, mas de toda a família.

Dessa forma, este texto busca aumentar a visibilidade sobre um tema ainda pouco abordado na literatura e na prática clínica, sugerindo caminhos para uma atenção mais sensível, empática e humanizada às famílias de crianças com doenças raras. Que o luto desses pais seja reconhecido, acolhido e tratado como parte essencial do enfrentamento da doença.

REFERÊNCIAS

AGUIAR, Mariana Pinheiro Pessoa de Andrade; MORAIS, Normanda Araujo de. Processos de resiliência familiar vivenciados por famílias com uma pessoa com deficiência. **Revista Subjetividades, Fortaleza**, v. 21, n. 3, set./dez. 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.5020/23590777.rs.v21i3.e9191>.

BROTTO, Aline Maran; ROSANELI, Caroline Fila. E a história do cuidador, quem conta? Narrativas dos cuidadores familiares nas doenças raras no Brasil. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 6, 2023. DOI: <https://doi.org/10.34119/bjhrv6n6-346>.

BEDIN, Karine *et al.* Doenças raras e práticas de Saúde Coletiva: relato de experiência na formação médica. **Revista Saúde em Debate**, v. 24, n. 4, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.34019/1809-8363.2021.v24.34798>.

BROTO, Aline Maran; ROSANELI, Caroline Filla; PILOTTO, Rui Fernando. Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras. **Apae Ciência**, v. 13, n. 1, 2020. Disponível em: <https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/article/view/171>.

- BARROS, Anielle Carneiro de *et al.* Saúde mental do cuidador familiar de pessoas com deficiências, doenças crônicas e raras. **ANALECTA - Centro Universitário Academia**, v. 7, n. 2, 2021. Disponível em: <http://periodicos.una.br/ojs/index.php/analecta/article/view/XXXX>.
- BROTTO, Aline; ROSANELI, Caroline. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. **Psicologia, Saúde & Doenças**, v. 22, n. 2, p. 659-673, 2021. DOI: <http://dx.doi.org/10.15309/21psd220228>.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras – PNAIPDR. Brasília, DF: **Ministério da Saúde**, 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/seb/educamunicacao/pnaipdr>.
- COUTINHO, Ana Luísa Freitas *et al.* Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras. **Analecta - Centro Universitário Academia, Juiz de Fora**, v. 8, n. 1, 2022. Disponível em: <http://periodicos.una.br/index.php/analecta/article/view/>.
- CARDINALI, Paola; MIGLIORINI, Laura; RANIA, Nadia. As experiências de cuidado de pais e mães de crianças com doenças raras na Itália: desafios e percepções de apoio social. **Frontiers in Psychology**, [S.l.], v. 10, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>.
- CUNHA, Ana Paula Martins. Qualidade de vida relacionada à saúde de cuidadores de crianças com doenças raras. 2021. 39 f. **Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Odontologia) – Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia**, 2021. Disponível em: <https://repositorio.ufu.br/handle/123456789/32996>.
- FRAGOSO, Aline Ximenes; SILVA, Angela Maria Cautlyt Santos da. Profissionais e familiares de crianças com doenças raras: desafios e perspectivas. **Anais do XVI Encontro Nacional de Pesquisadores em Serviço Social**, v. 1, n. 1, 2018. Disponível em: <https://periodicos.ufes.br/abepss/article/view/22653>.
- HENRIQUE, Marcus Vinícius de Fátima Machado. Doenças raras: percepção dos pais com relação às dificuldades do diagnóstico e tratamento. 2021. 29 f. **Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Odontologia) – Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia**, 2021. Disponível em: <https://repositorio.ufu.br/handle/123456789/32948>.
- IRIART, Jorge Alberto Bernstein. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva, Rio de Janeiro**, v. 24, n. 10, p. 3613–3620, out. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>.
- LEMONS, Sara *et al.* Famílias de crianças com condições crônicas: percepção do apoio dado pelos enfermeiros. **Revista de Investigação & Inovação em Saúde**, [S. l.], v. 7, n. 2, p. 1–14, 2024. DOI: 10.37914/riis.v7i2.382. Disponível em: <https://riis.essnortecvp.pt/index.php/RIIS/article/view/382>. Acesso em: 25 mar. 2025.
- MARTINS, Maria Aparecida. Desafios dos cuidados paliativos em crianças com doenças raras: uma revisão integrativa. 2024. **Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Enfermagem) – Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande**, 2024. Disponível em: <http://dspace.sti.ufcg.edu.br:8080/jspui/handle/riufcg/39861>.
- MOREIRA, Martha Cristina Nunes *et al.* Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. **Cadernos de Saúde Pública, Rio de Janeiro**, v. 34, n. 1, 05 fev. 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00058017>.
- ROSSATO, Lucas; FUENTE, Ana María Ullán De La; SCORSOLINI-COMIN, Fabio. Repercussões psicossociais do câncer na infância e na adolescência. **Mudanças - Psicologia da Saúde**, v. 29, n. 2, p. 55–62, jul./dez. 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.15603/2176-0985/mu.v29n2p55-62>.
- SILVA, Elma Quézia dos Santos *et al.* Saúde mental dos cuidadores familiares de pessoas com deficiência. **Apae Ciência**, v. 20, n. 2, 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.29327/216984.20.2-8>.
- SILVA, Silvia Pauline Pinto *et al.* Doenças raras na Atenção Primária à Saúde e os desafios da assistência. **PECIBES - Periódico Científico da Liga de Investigação Biomédica e Ensino em Saúde, Campo Grande**, v. 9, n. 2, supl., 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.55028/pecibes.v9i2.19996>.

SANTOS, Elizete Linhares dos; LIMA, Wagner Soares de. Acesso ao Diagnóstico e Tratamento de Crianças com TEA pelo SUS: Desafios e Experiências na Perspectiva dos Pais em Jaru, Rondônia. **REVISTA ACADÊMICA DA LUSOFONIA**, [S. l.], v. 1, n. 4, p. 1–29, 2024. DOI: 10.69807/2966-0785.2024.56. Disponível em: <https://revistaacademicadalusofonia.com/index.php/lusofonia/article/view/56>. Acesso em: 25 mar. 2025.

SOUZA, Iris Caliane Coelho de *et al.* Children with rare diseases: maternal experiences and challenges. **Rev Enferm UFPI**, [S. l.], v. 12, n. 1, 2023. DOI: 10.26694/reufpi.v12i1.4117. Disponível em: <https://periodicos.ufpi.br/index.php/reufpi/article/view/4117>. Acesso em: 25 mar. 2025.

TELES, Sandra Cristina; LOPES JÚNIOR, Hélio Marco Pereira; MENDONÇA, Francisco Cardoso. Saúde mental dos familiares/cuidadores de pessoas com deficiência: uma visão psicossocial. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação – REASE, Mauá de Goiás**, v. 10, n. 12, 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.51891/rease.v10i12.17557>.

TEIXEIRA, Vitória Guimarães; OLIVEIRA, Márcia Farsura de. A importância do cuidado com os cuidadores de pessoas com deficiência: revisão sistemática. **Journal of Media Critiques, Brazil**, v. 10, n. 26, p. 01–14, 2024. DOI: <https://doi.org/10.17349/jmcv10n26-007>. Disponível em: <https://doi.org/10.17349/jmcv10n26-007>.

WITT, Stefanie *et al.* Living with a rare disease: experiences and needs in pediatric patients and their parents. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, [S.l.], v. 18, n. 242, 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9>.