

Soraia Vanessa da Silva Santos

Crianças com doenças raras: Impacto na família

Universidade Fernando Pessoa

Faculdade de Ciências da Saúde

Porto, 2018

Soraia Vanessa da Silva Santos

Crianças com doenças raras: Impacto na família

Universidade Fernando Pessoa

Faculdade de Ciências da Saúde

Porto, 2018

Soraia Vanessa da Silva Santos

Crianças com doenças raras: Impacto na família

Soraia Santos

Projeto de graduação apresentado à
Universidade Fernando Pessoa como
parte dos requisitos para obtenção do
grau de licenciada em enfermagem

RESUMO

A realização deste projeto de graduação, realizado no âmbito do curso de Licenciatura em Enfermagem na Universidade Fernando Pessoa, visa a obtenção do grau de licenciada em Enfermagem.

As doenças raras têm sido um tema pouco abordado tanto na comunidade académica, como nos *media*. As informações são escassas, os tratamentos sem cura e a ansiedade dos pais dispara quando se deparam com a palavra “rara”. Porque, para eles, o que é raro é difícil, a nível de tratamentos, informação clínica, prognóstico e esperança de vida. A nível académico, as doenças raras são abordadas junto dos estudantes de forma muito leve, ou seja, não o suficiente para saberem lidar com estas crianças e os seus pais. Este trabalho é uma tentativa de chegar á comunidade académica e dar a conhecer o que sentem estes pais, que guerras travam todos os dias e que dificuldades ultrapassaram e, assim, capacitá-los para lidarem com eles e compreenderem a sua luta.

Este trabalho intitulado “Crianças com doenças raras: Impacto na família” tem como objetivo geral o estudo do impacto que o diagnóstico de uma doença rara poderá ter numa família. No fundo, este projeto visa compreender o que sente a família, nomeadamente os pais, que enfrentam um diagnóstico tão receado como este, baseado nas suas vivências, receios e perceção.

Assim, foram delineados os objetivos deste estudo: Identificar o impacto que o diagnóstico teve na vida dos pais da criança e da família; Averiguar quais as maiores dificuldades que enfrentam, devido à patologia dos seus filhos; Conhecer as preocupações que têm e como perspetivam o futuro da criança e avaliar a necessidade e o tipo de apoio que mais precisa.

Para colher os dados foram realizadas entrevistas não-estruturadas que depois de transcritas foram posteriormente analisadas e interpretadas.

Os resultados deste estudo demonstraram que as famílias sofrem grandes alterações na sua vida quotidiana aquando do nascimento de uma criança portadora de patologia rara. O impacto económico, psicológico e físico é uma realidade comum a todas as famílias apesar de com proporções diferentes de família para família. É de salientar, que o momento do diagnóstico é vivido com muita preocupação e angústia mas após o impacto inicial, existe um sentimento ambivalente, as mães sentem receio quanto ao futuro dos seus filhos mas manifestam um grande amor por estes e esperança na sua recuperação ou numa excelente qualidade de vida.

Palavras-Chave: Família, doenças raras, impacto, apoio.

ABSTRACT

The completion of this undergraduate project, carried out under the Nursing Undergraduate course at the Fernando Pessoa University, aims to obtain a degree in Nursing.

Rare diseases have been little discussed in the academic community as well as in the media. Information is scarce, treatments unhealed and parents' anxiety triggers when they come across the word "rare." Because, for them, what is rare is difficult, in terms of treatments, clinical information, prognosis and life expectancy. At the academic level, rare diseases are addressed very lightly to students, that is, not enough to deal with these children and their parents. This work is an attempt to reach out to the academic community and make known what these parents feel, what wars they wage every day and what difficulties they have overcome, and thus enable them to deal with them and to understand their struggle.

This paper entitled "Children with rare diseases: Impact on the family" has as general objective the study of the impact of rare disease on the family nucleus, the impact that the diagnosis of a rare disease may have on a family. At bottom, this project aims to understand what the family feels, namely the parents, who face a diagnosis so dreaded as this, based on their experiences, fears and perception.

Thus, the objectives of this study were outlined: Identify the impact that the diagnosis had on the life of the parents of the child and the family; Find out what the greatest difficulties they face due to the pathology of their children; Know the concerns that have and how to perspective the future of the child and assess the need and type of support that needs most.

In order to collect the data, unstructured interviews were carried out which, after being transcribed, were later analyzed and interpreted.

The results of this study demonstrated that families undergo major changes in their daily lives at the birth of a child with rare pathology. The economic, psychological and physical impact is a reality common to all families, although with different proportions from

family to family. It is important to point out that the moment of diagnosis is lived with a lot of worry and anxiety but after the initial impact there is an ambivalent feeling, mothers are afraid of the future of their children but show a great love for them and hope in their recovery or in an excellent quality of life.

Key words: Family, rare diseases, impact, support.

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho a todas as famílias especiais que o destino escolheu oferecer uma criança rara. Como a minha.

Agradecimentos

Este trabalho é o colmatar de 4 anos de muito esforço. A todos os níveis. Foram várias as pessoas que me acompanharam nesta jornada, que não foi de todo fácil. Este espaço é vosso, é a forma que eu tenho de fazerem parte deste documento que é tão importante para mim.

O primeiro lugar está reservado para as pessoas mais importantes da minha vida: a minha família, em especial os meus pais. A eles devo tudo, devo a minha vida e a pessoa que sou hoje. Obrigada por tudo e por me darem as ferramentas para eu ser uma excelente enfermeira e acima de tudo, um ser humano melhor.

Á minha irmã, Inês, por ser a minha menina especial, por ser a minha luta todos os dias e o motivo de tudo!

Á minha orientadora de trabalho, professora Amélia José, por todos os ensinamentos, por ser um exemplo a seguir para todos e sobretudo por ter sido, sempre, uma ajuda a todos os níveis.

Á D^a Joaquina Teixeira e respetiva equipa da Neurosentidos, pela colaboração e permissão para que este trabalho se realizasse. E sobretudo, por serem seres humanos maravilhosos.

A todos os meus professores, que me ensinaram tudo o que sei hoje. Obrigada pela paciência, pela atenção e por formarem os melhores futuros enfermeiros de Portugal.

A todos os enfermeiros, auxiliares, médicos e administrativos que se cruzaram comigo nos corredores dos hospitais e que, de alguma forma, me enriqueceram enquanto profissional e pessoa.

Não podia falar de seres humanos maravilhosos sem falar da equipa do Serviço de Urgência do Hospital-Escola da Universidade Fernando Pessoa. A todos, desde enfermeiros a auxiliares, médicos e administrativos, o meu obrigado, por serem o melhor serviço onde estive, por me terem ensinado tanta tanta coisa... Obrigada por me terem feito tão feliz durante seis meses.

Às minhas amigas, por me terem apoiado, sempre. Obrigada por serem as melhores do mundo.

E por fim, mas não menos importante, aos meus colegas de curso aos quais desejo muita sorte e um futuro com tudo de bom!

A todos eles, o meu sincero obrigado!

Pensamento

“Escolhi os plantões, porque sei que o escuro da noite amedronta os enfermos.

Escolhi estar presente na dor porque já estive muito perto do sofrimento.

Escolhi servir ao próximo porque sei que todos nós um dia precisamos de ajuda.

Escolhi o branco porque quero transmitir paz.

Escolhi estudar métodos de trabalho porque os livros são fonte saber.

Escolhi ser Enfermeira porque amo e respeito a vida!”

Florence Nightingale

Lista de abreviaturas, siglas e símbolos

DR – Doença Rara

NEE – Necessidades Educativas Especiais

EUA – Estados Unidos da América

DGS – Direção Geral da Saúde

PNDR – Programa Nacional para as Doenças Raras

AS – Síndrome de Angelman

LCR – Líquido cefalorraquidiano

OMS – Organização Mundial de Saúde

CME – Cuevas Medek Exercise

RBV – Rare Barometer Voices

Índice

0. Introdução.....	17
1.1. Tema de investigação.....	19
1.2. O problema de investigação.....	19
1.2.1. Questões de investigação.....	20
1.3. Objetivos de investigação	21
1.4. Revisão de literatura	21
1.4.1. Doenças raras na Europa e em Portugal	22
1.4.2. Síndrome de Angelman	24
1.4.3. Síndrome de Kabuki	26
1.4.4. Hidrocefalia congénita.....	26
1.4.5. Impacto da doença na família.....	27
1.4.6. Necessidades das crianças e famílias com doenças raras	28
1.4.7. Apoios existentes para pessoas com doenças raras	29
II. Fase Metodológica.....	31
2.1. Desenho de investigação.....	31
2.1.1. Meio de estudo	32
2.1.2. Tipo de estudo	34
2.1.3. População, método de amostragem e amostra	35
2.1.4. Variáveis.....	36
2.1.5. Instrumento de recolha de dados e pré teste.....	37
2.1.6. Tratamento e apresentação de dados.....	38
2.2. Salvaguarda dos princípios éticos	38
III. Fase Empírica	40
3.1. Apresentação e análise dos dados	40
3.2. Discussão de resultados	54

IV. Conclusão	56
Referências Bibliográficas.....	58
Anexos	61
Anexo I – Guião Orientador da entrevista	62
Anexo II – Consentimento livre e esclarecido	64
Anexo II – Parecer da Comissão de Ética.....	66

Índice de Quadros

Quadro N°1- Caracterização da amostra	40
Quadro N°2 – Apresentação das categorias e subcategorias das unidades de registo... ..	42
Quadro N°3 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Impacto	43
Quadro N°4 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Conhecimento do diagnóstico.....	45
Quadro N°5 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Apreensão face ao futuro	48
Quadro N°6 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Estado Emocional	50
Quadro N°7- Apresentação das unidades de registo para a categoria: Apoios Necessários	52

0. Introdução

O presente trabalho constitui a última etapa do percurso de obtenção da licenciatura em Enfermagem, pela Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa. Este trabalho insere-se no último ano do curso, na unidade curricular de Projeto de Graduação e intitula-se: “Crianças com doenças raras: Impacto na família”.

O presente documento tem como objetivo geral o estudo do impacto da doença rara no núcleo familiar. A escolha deste tema surge no seguimento de duas vertentes. Uma delas a confirmação de uma constante escassez de investigações sobre esta problemática e outra vertente, o facto de a autora deste projeto ser irmã de uma pessoa portadora de uma doença rara (DR). Assim, este projeto de graduação tem dois interesses: um pessoal e um profissional, mas ambos com o mesmo objetivo, perceber as dificuldades que estas famílias atravessam na educação de uma criança com DR e necessidades educativas especiais (NEE).

A vida de uma criança com DR e NEE é vivida de forma ambivalente desde o momento do diagnóstico. O amor por estas crianças é manifestado, desde o nascimento, pelos pais e familiares mais próximos no entanto, a preocupação e a angústia percorrem o mesmo processo “de mãos dadas” com amor sentido pela criança com NEE. A partir do momento do diagnóstico, os pais percebem que irão ter de percorrer um longo caminho e lutar pela melhor qualidade de vida das suas crianças. Aliado a um misto de emoções, está o impacto económico e físico que são, constantemente, experienciados, ao longo dos anos de vida da criança, pelos seus cuidadores, normalmente, as mães. As mães foram “o coração” do presente trabalho aceitando, livremente e conscientemente, dar informações sobre as vivências dos seus filhos e acerca das dificuldades que têm vindo a enfrentar. A amostra é constituída por 9 mães.

A pergunta de partida que surgiu após a escolha do tema foi: “Qual o impacto, a nível familiar, de ter uma criança portadora de doença rara?”. O trabalho é do tipo exploratório-descritivo, com uma análise qualitativa. Este projeto de graduação teve o seu início e terminus no decurso do 4ºano da licenciatura, tendo a recolha de dados sido efetuada durante o período de Fevereiro de 2018 e Maio de 2018.

O presente documento encontra-se dividido em três partes, todas interligadas entre si. A primeira inicia-se pela fase conceptual, onde poderão encontrar um enquadramento da temática com a respetiva revisão da literatura pertinente ao estudo bem como, justificação da escolha do tema, objetivos e questões de investigação. De seguida, a fase metodológica onde irá ser descrito todos os métodos utilizados na investigação bem como, a justificação para a escolha destes mesmos. Por fim, após a escolha de dados, a fase empírica é quando esses mesmos dados recolhidos são apresentados, analisados e discutidos.

De acordo com os resultados obtidos e que serão, mais tarde, apresentados e analisados pode-se dizer que quase a totalidade das mães salienta que o impacto económico da doença rara dos seus filhos tem um grande peso nas suas vidas e salientam que, as terapias são necessárias à recuperação mas são muito caras e não existem apoios neste âmbito. No entanto não é só a nível financeiro que a doença rara causa impacto, várias entrevistadas salientaram que a nível físico e psicológico já se sentiram esgotadas e reconhecem a ausência de apoio. As mães entrevistadas referem que o momento de diagnóstico foi vivido com angústia e medo mas sobretudo muita ansiedade. No que toca a uma DR, seja ela qual for, o diagnóstico é feito, muitas vezes, de forma faseada e mais tardiamente, é realizado o diagnóstico definitivo. Este adiamento e sensação de incerteza é vivido de forma muito intensa pelos pais, causando angústia no seio familiar. No que toca aos apoios necessários aos seus filhos, as inquiridas referem que existem poucos apoios para as crianças com NEE e DR, tanto a nível estatal como familiar. Quando questionadas se sentiam necessidade de mais apoio, todas as mães responderam, prontamente, de forma positiva. A nível de apreensão sobre o futuro, todas as mães assumiram sentirem-se muito apreensivas sobre o futuro dos seus filhos, devido, à ausência de instituições que alojem crianças com DR. Referem ainda que, se sentem muito preocupadas com o dia da sua partida devido ao receio que nutrem acerca da possível sensação de solidão e desamparo pelas suas crianças. Ainda sobre sentimentos de preocupação, as mães, nas entrevistas, expressaram diversas manifestações de amor e de ternura pelos seus filhos mas também vários sentimentos de preocupação, angústia e medo.

I - Fase Conceptual

A fase conceptual é uma fase crucial do processo de investigação visto que, é quando o problema de investigação é elaborado conduzindo a uma definição de objetivos, questões de investigação e uma revisão de literatura pertinente á investigação.

Segundo Fortin (2003) a fase conceptual é um processo de formulação de ideias e, a sua posterior documentação com o objetivo de atingir uma conceção clara e organizada do objeto em estudo.

1.1. Tema de investigação

“A fase conceptual começa quando o investigador trabalha uma ideia para orientar a sua investigação. A ideia pode resultar de uma observação, da literatura, de uma irritação em relação com um domínio particular, ou ainda de um conceito” (Fortin, 2003).

Assim, o ponto de partida de qualquer investigação é a escolha de um tema ou domínio de investigação. O tema deverá ser algo pertinente e com valor teórico e prático.

O tema deste projeto de graduação é “*Crianças com doenças raras: Impacto na família*”.

1.2. O problema de investigação

A primeira etapa da fase conceptual é a formulação de um problema de investigação ou seja, nesta fase o investigador deverá encontrar um domínio que o preocupe e do seu interesse.

Fortin (2003) salienta ainda que, “a formulação de um problema de investigação consiste em desenvolver uma ideia através de uma progressão lógica de opiniões, argumentos e de fatos relativos ao estudo que se deseja empreender.” (Fortin, 2003).

Assim, o problema da presente investigação é conhecer qual o impacto que sofre uma família que tem crianças com doenças raras. Entendemos de muito interesse investigar

sobre esta temática visto ser pouco abordada em contexto académico e nos meios de comunicação social.

O interesse surgiu ainda, devido ao facto da autora ser irmã de uma criança portadora de uma doença rara – Síndrome de Rett, ou seja, a importância desta investigação prende-se com o facto de querer perceber melhor as angústias, as preocupações e as questões que se colocam a famílias como a dela.

Sendo as doenças raras pouco abordadas em vários contextos a presente monografia tem também como interesse pessoal, dar a conhecer algumas das doenças que existem bem como, o impacto nos elementos das famílias e na sua vida pessoal.

1.2.1. Questões de investigação

Após escolher o tema, o investigador deverá elaborar questões que considere pertinentes e que conduzam a investigação. O objetivo destas questões é irem de encontro aos objetivos gerais do estudo, conduzindo a investigação sobre o tema em estudo.

Assim, de acordo com a temática foram elaboradas as seguintes questões:

- Como soube do diagnóstico e qual o impacto (físico, económico, psicológico) que teve na sua vida e da sua família?
- Quais as maiores dificuldades que enfrenta, devido á patologia do seu/sua filho/a?
- Quais são as preocupações em relação ao futuro do seu/sua filho/a?
- Sente que necessita de maior apoio/ajuda por parte de terceiros? Pode dizer-nos qual o apoio que necessita mais?

1.3. Objetivos de investigação

Um objetivo diz respeito a algo que se pretende atingir. A estruturação e definição de objetivos consegue orientar a ação dos indivíduos. O mesmo acontece num processo de investigação, é necessária a elaboração de objetivos de forma a conduzir o estudo.

Segundo o autor Fortin “O objetivo é um enunciado que indica claramente o que o investigador tem intenção de fazer no decurso do estudo. Pode tratar-se de explorar, de descrever, ou ainda de explicar ou de predizer tal ou tal fenómeno” (Fortin, 2003).

De acordo com a tipologia de estudo e a temática definiram-se os seguintes objetivos:

- Identificar o impacto que o diagnóstico teve nas suas vidas e das suas famílias;
- Averiguar quais as maiores dificuldades que enfrentam, devido á patologia do seus/suas filhos/as;
- Conhecer as preocupações que têm e como perspetivam o futuro da criança;
- Avaliar a necessidade e o tipo de apoio que mais precisam.

1.4. Revisão de literatura

A revisão de literatura, segundo Fortin (2003), é um texto que documenta vários assuntos sobre um tema geral, estabelecendo, sempre, relação entre eles. Ou seja, é um texto que faz uma revisão de documentos pertinentes ao estudo, permitindo ao investigador adquirir mais conhecimentos sobre o tema.

De acordo com Fortin (2003) “ No decorrer desta revisão, o investigador aprecia, em cada um dos documentos examinados, os conceitos em estudo, as relações teóricas estabelecidas, os métodos utilizados e os resultados obtidos. A síntese e o resumo destes documentos fornecem ao investigador a matéria essencial á conceptualização da investigação.”

A revisão de literatura permite uma melhor compreensão e clarificação da temática em estudo, através do aprofundamento de conhecimentos. Nesta etapa vão ser abordados

vários tópicos relacionados com as doenças raras bem como, a definição de algumas das doenças raras das crianças cujos pais participaram no estudo.

1.4.1. Doenças raras na Europa e em Portugal

Segundo a Direção-Geral da Saúde (2008) na União Europeia, doenças raras, ou doenças órfãs, são doenças que apresentam uma prevalência inferior a 5 em 10 000 pessoas, tendo como referência o total populacional da União. De salientar, que a definição de doença rara na Europa é diferente da utilizada nos EUA e em outros países.

A Direcção-Geral de Saúde diz que, em 2017 a estimativa de prevalência de doenças raras era de 5000 a 8000 pessoas, na Europa. Salienta ainda “(...) cada uma destas doenças atinge menos de 0,1% da população e que apesar da sua gravidade estas quando diagnosticadas e tratadas precocemente podem apresentar uma evolução benigna e funcional.” (DGS, 2017).

No que toca a Portugal, a DGS (2017) afirma que se estimam em m cerca de 600 a 800 mil indivíduos portadores de patologia rara e ainda que, “cerca de 80% das doenças raras têm origem genética identificada e 50% de novos casos são diagnosticados em crianças.” (DGS, 2017).

De acordo com a Eurordis (European Organisation for Rare Diseases – 2007) uma doença rara é, muitas vezes, crónica, progressiva e degenerativa. Doença para a qual não existe cura e que leva a um nível alto de sofrimento para o doente e a sua família. A Eurodis (2007) afirma que cerca de 75% dos casos de doenças raras são em crianças; em 30% dos casos os doentes morrem antes de atingirem os 5 anos de idade e que 20% dos casos que não são de origem genética, resultam de infeções, alergias ou causas ambientais.

Assim, as doenças raras são caracterizadas por:

- Doenças crónicas e degenerativas, que poderão colocar em risco a vida dos doentes;
- Doenças que não têm cura, apenas controlo sintomático;
- Doenças que implicam grande sofrimento;
- Doenças incapacitantes;

A DGS (2008) afirma que “O diagnóstico precoce e o acompanhamento dos doentes, especialmente nas situações mais complexas, é mais eficaz quando prestado em centros especializados que congregam equipas multidisciplinares, com elevadas competências científicas e clínicas, o que permite aos doentes beneficiar rapidamente de novos tratamentos e conhecimentos que resultam da investigação. Estes centros especializados, os centros de referência, deverão ser em número limitado, de acordo com os critérios e as metodologias que vierem a ser estabelecidos, e ser reconhecidos e identificados de forma explícita pelo Sistema de Saúde, pelos doentes e pelos profissionais de saúde.”.

No entanto “(...) as doenças raras são identificadas em todas as especialidades médicas, cujos clínicos são responsáveis pelo diagnóstico e acompanhamento destes doentes.” (DGS, 2008).

Uma doença rara está, quase sempre, associada a um diagnóstico difícil. Normalmente, o diagnóstico definitivo arrasta-se no tempo à medida que se realizam mais exames, de forma a conduzir a um veredicto final. Este diagnóstico tardio transporta para um acompanhamento tardio de uma doença, à qual corresponde uma palavra-chave – “precoce”. Ou seja, no que toca a doenças raras a palavra precoce tem muito peso, quanto mais rápido for o acompanhamento, a atuação médica e o “estímulo”, maior será a probabilidade de proporcionar à criança e à sua família uma boa qualidade e esperança de vida. No entanto, com o passar dos anos o diagnóstico de determinadas doenças tornou-se mais fácil com a criação de centros de referência, especializados em doenças raras e a codificação/classificação de genes.

Segundo a Dr. Ana Jorge (*cit. in* Doenças Raras de A a Z 2010) “(...) foram vários os casos que conheci. Todos eles raros. Mas todos eles com um ponto em comum: o sofrimento de famílias que lidam com o desconhecimento e a incompreensão – porque raras – destas doenças. Torna-se, assim, imperativo concentrar o apoio aos doentes que sofrem de patologias raras, conseguindo respostas integradas que permitam prestar mais e melhores cuidados de saúde.”.

Segundo a mesma fonte, com o objetivo de compreender e apoiar as famílias com doentes raros foi criado, em Novembro de 2008, o Programa Nacional para as Doenças Raras, da autoria da Direção-Geral da Saúde. Este programa tem como principal objetivo corresponder às necessidades de saúde destes doentes e das suas famílias e também, à qualidade e equidade dos cuidados de saúde prestados.

Para corresponder às necessidades de saúde e de apoio dos doentes raros e das suas famílias foram sendo criadas, ao longo do tempo, associações direcionadas a estes doentes, algumas delas são:

- Neurosentidos
- Raríssimas
- Associação “Criança Diferente”
- FEDRA – Federação das Doenças Raras de Portugal
- ANPAR – Associação nacional de pais e amigos de Rett

Estas e outras associações têm sido aliadas do Serviço Nacional de Saúde na implementação do PNDR. “O seu papel interventivo na divulgação destas patologias e no apoio aos doentes e familiares tem sido fundamental.” (Ana Jorge *cit. in* Doenças Raras de A a Z 2010).

E mais importante que tudo, estas associações em conjunto com os pais destas crianças raras insiste em uma luta constante pela procura de conhecimento, experiências, tratamentos e pela mudança, de consciência, atitude e de tratamentos. (Ana Jorge *cit. in* Doenças Raras de A a Z 2010).

De seguida serão descritas, clinicamente, algumas das doenças presentes neste estudo.

1.4.2. Síndrome de Angelman

Segundo a Orphanet, a síndrome de angelman (AS) é uma patologia neurogenética manifestada por um atraso mental grave e dismorfias faciais distintas. Doença rara descoberta por Dr. Harry Angelman, em 1965, que descreveu 3 crianças com atraso, ataxia, epilepsia e “maneirismos”. A prevalência desta doença varia entre 1/10000 e 1/20000.¹

A AS é caracterizada por:¹

- Défice cognitivo nomeadamente da linguagem;
- Ataxia;

¹ Dr^a Manuela Santos e Dr^oRui Chorão para a FEDRA em “Doenças Raras de A a Z” (2010)

- Microcefalia pós-natal;
- Doença do movimento e comportamento característico: disposição alegre, riso despropositado, movimentos das mãos tipo “bater de asas” e hiperatividade;
- Epilepsia;
- Aspetos particulares da face: boca larga com dentes espaçados, prognatismo ou braquicefalia.

Para além destes sintomas que poderão ser meio de diagnóstico, um doente com AS poderá desenvolver outras manifestações, normalmente, associadas:

- Estrabismo;
- Albinismo da pele e dos olhos;
- Hipersensibilidade ao calor;
- Mandíbula e língua proeminentes;
- Comportamento excessivo de mastigação;
- Problemas para dormir e de alimentação;
- Escoliose.

O diagnóstico é realizado através da genética, o exame médico e o neurológico. O eletroencefalograma, a tomografia computadorizada e a ressonância magnética poderão ajudar no diagnóstico definitivo.

No que se refere a tratamento, a ANGEL (Associação de Síndrome de Angelman de Portugal) admite que não existe, atualmente um tratamento disponível pelo que, é possível o suporte clínico e controlo sintomático de forma a, melhorar a qualidade de vida destes doentes. No entanto, o diagnóstico deverá ser realizado o mais precocemente permitindo uma intervenção multifacetada. A intervenção poderá passar por:

- Fisioterapia;
- Terapia ocupacional;
- Terapia da fala;
- Terapia com animais;
- Hipoterapia;
- Hidroterapia.

1.4.3. Síndrome de Kabuki

Esta doença é definida pela Orphanet (2012) por uma síndrome de anomalias congénitas múltiplas manifestada por características faciais típicas, anomalias esqueléticas, défice intelectual e atraso de crescimento pós-natal.

Segundo a Sociedade Portuguesa de Pediatria (2010), o Síndrome de Kabuki normalmente manifesta-se por: fácies típico (Cílios alongados, pálpebras alongadas, fenda labial e palatina, sobranceiras arqueadas, ponta do nariz baixa e braquidactilia), défice cognitivo, baixa estatura, anomalias esqueléticas e padrão de dermatóglifos peculiar. De uma incidência mais baixa poderá ocorrer anomalias de outros órgãos como anomalias oftalmológicas, do sistema nervoso central, cardiovasculares, urogenitais e gastrointestinais.

Como nas restantes doenças raras, não existe um tratamento definitivo mas apenas o controlo dos sintomas. Segundo a Orphanet (2012) o tratamento passa para controlo de possíveis complicações alimentares (em recém-nascidos) e despiste, anual, de anormalidades visuais, odontológicas e auditivas.

No caso da síndrome de kabuki, o prognóstico depende das complicações cardíacas e imunológicas do indivíduo.

1.4.4. Hidrocefalia congénita

A hidrocefalia ou ventriculomegalia é caracterizada pelo aumento da quantidade de líquido cefalorraquidiano (LCR) na caixa craniana, nas cavidades ventriculares e poderá também ocorrer no espaço subdural. O aumento de LCR causa uma dilatação dos ventrículos, comprimindo o cérebro contra os ossos do crânio. Esta dilatação tem como consequência uma pressão potencialmente fatal nos tecidos cerebrais, causando um aumento da taxa de mortalidade dos pacientes. A hidrocefalia poderá ser congénita ou adquirida. Hidrocefalia congénita ocorre no nascimento e poderá ser causada por acontecimentos durante o desenvolvimento fetal ou anormalidades genéticas. Enquanto a

hidrocefalia adquirida desenvolve-se após o nascimento pelo que, afeta indivíduos de todas as idades e uma lesão ou doença poderão estar na sua origem.

Os sinais e sintomas desta doença aparecem aos dois anos de idade e poderão incluir: cefaleias, náuseas, vômitos, alterações visuais, diminuição do nível de consciência, aumento do volume da cabeça, face com aspeto anormal, exoftalmia, proeminência das escleras, défice a nível físico, cognitivo, emocional e do desenvolvimento em geral bem como, a limitação de funções ou atividades.

O tratamento passa por derivação ventrículo-peritoneal, neuroendoscopia e tratamento intra-útero. Quando não tratada a tempo, a hidrocefalia pode acarretar consequências como problemas no desenvolvimento mental e/ou motor, dificuldades de aprendizagem, pensamento, na fala e em caminhar.

1.4.5. Impacto da doença na família

Uma família é, segundo a OMS (1994) um grupo de pessoas em que as relações tenham por base a confiança, o suporte mútuo e um destino comum e não apenas os laços de sangue, parceria sexual ou adoção.

Minuchin (1985) defende que a família é um sistema de organização com crenças e valores e práticas desenvolvidas e ligadas diretamente às transformações da sociedade, de forma a atingir a melhor adaptação possível para a sobrevivência dos seus membros e da instituição como um todo.

O diagnóstico de doença, seja ela qual for, tem sempre um impacto negativo na família. No entanto quando o diagnóstico é de uma doença crónica ou rara o negativismo é exacerbado. Neste momento a família percebe que terá que realizar mudanças de vida de forma a, adaptar-se à nova condição de saúde da criança, encontrando estratégias de *coping* para lidar com a doença.

Uma doença rara poderá condicionar, em muitos aspetos, a vida de uma família. O impacto acontece, principalmente, a nível económico, social e psicológico.

Após o diagnóstico o principal impacto é o psicológico. O medo do desconhecido invade os pensamentos dos pais e da restante família, assombrando o seu quotidiano e as suas perspetivas de futuro. O diagnóstico de uma doença rara não é, normalmente, imediato pelo que, poderá levar meses até anos a ser definitivo. Este período torna-se torturante e aumenta a ansiedade e receio das famílias e/ou da criança.

Os tratamentos são escassos e quando existem, são de elevado custo. O impacto económico é enorme e, muitas vezes, as famílias têm de fazer grandes ajustes nos seus orçamentos, privando-se de várias situações.

Uma família composta por uma criança com uma doença rara enfrenta diversas dificuldades abalando a sua harmonia familiar. Normalmente, os pais debruçam-se sobre a doença do/a filho/a, dificultando a sua interação social com a restante família e amigos do casal. O impacto social é também muito valorizado pelas famílias porque, sentem necessidade de apoio social da família e amigos que, muitas vezes, se afastam pela situação que estas enfrentam.

1.4.6. Necessidades das crianças e famílias com doenças raras

Como referido anteriormente, uma doença rara causa um grande impacto na família, forçando-a a encontrar medidas de forma a adaptar-se a uma nova vida, buscando ajuda de várias fontes. No entanto, nem sempre, o próprio país não é capaz de corresponder às necessidades destas famílias.

A partir do momento em que a família e/ou o médico identifica que algo não está correto com o desenvolvimento/comportamento de uma criança até ao momento do diagnóstico definitivo, uma família enfrenta diversos dilemas: a falta de informação sobre a doença, dificuldade de diagnóstico, dificuldade em acesso a tratamentos e falta de profissionais especializados.

Geisa dos Santos Luz, Mara Regina Santos da Silva e Francine DeMontigny realizaram, em 2016, um estudo sobre “Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras” no qual, identificaram necessidades ultrapassadas pelas famílias com pessoas com doenças raras. O estudo resultou na identificação das seguintes necessidades:

- Acesso aos serviços sociais e de saúde: Como referido anteriormente, os serviços de saúde nem sempre são capazes de corresponder às necessidades da saúde bem como, os serviços sociais.
- Necessidade de conhecimento sobre a doença rara: Uma doença rara implica um diagnóstico difícil e conseqüentemente, escassa informação. A frustração devido á falta de investigação e ausência de informação é uma constante nas famílias.
- Necessidade de estruturas de apoio: É referido, várias vezes, pelas famílias a falta de apoios económicos e sociais.
- Necessidade de aceitação e integração na comunidade: Os pais sentem necessidade de se integrarem na sociedade e da convivência com outras famílias com pessoas com a mesma doença.
- Necessidade de preservar a vida pessoal e familiar: A família busca a necessidade de não viver em função da doença, tentando, ao máximo, viver uma vida normal.

1.4.7. Apoios existentes para pessoas com doenças raras

Segundo o Ministério da Solidariedade, Emprego e Segurança Social, atualmente, existem apoios sociais para pessoas com doenças raras, são eles:

- Bonificação do abono de família para crianças e jovens com deficiência: Esta bonificação destina-se a crianças e jovens com idade inferior a 24 anos.
- Prestação social para a inclusão: Destina-se a cidadãos com 18 anos ou mais e que tenham uma deficiência com um grau de incapacidade igual ou superior a 60%.
- Subsídio de educação especial: Para crianças e jovens com idade inferior a 24 anos.
- Subsídio para assistência a filho com deficiência ou doença crónica: Destina-se aos pais ou cuidadores de criança com deficiência ou doença crónica.

- Produtos de apoio para pessoas com deficiência ou incapacidade (“Ajudas técnicas”): Trata-se de produtos de apoio produzido para prevenir, compensar, monitorizar, aliviar ou neutralizar as incapacidades, como por exemplo cadeiras de rodas, cadeiras sanitárias, almofadas e colchões anti-escaras, camas articuladas, talheres adaptados, entre outros.

A atribuição destes subsídios e ajudas técnicas são concedidos por solicitação das famílias mas a sua atribuição está muitas vezes dependente da avaliação socioeconómica da família e o prazo para começar a beneficiar é muitas vezes muito longo o que dificulta mais a vida destas famílias.

II. Fase Metodológica

Fortin (2003, p.40) afirma que no decurso desta fase o investigador irá determinar os métodos a que irá recorrer para obter as respostas às questões de investigação definidas anteriormente. O mesmo autor defende ainda que o investigador “Assegura-se também de que os instrumentos são fiáveis e válidos.” (Fortin, 2003).

De acordo com Fortin (2003, p.40) a fase metodológica contempla quatro etapas são elas: a definição do desenho de investigação; a seleção da população e da amostra; a definição das variáveis e por fim, a escolha dos métodos de colheita e de análise de dados.

É importante salientar que no decorrer destas etapas é importante assegurar a fiabilidade e a qualidade dos resultados da investigação.

2.1. Desenho de investigação

Fortin (2003, p. 40) define o desenho de investigação como um “ (...) plano lógico elaborado e utilizado pelo investigador para obter respostas às questões de investigação.”. Nesta etapa, o investigador irá especificar o tipo de investigação que será utilizado e como pretende controlar as variáveis.

“É considerada válida a informação que dá do fenómeno em estudo uma imagem clara, permitindo tirar conclusões legítimas.” (Fortin, 2003).

Segundo Fortin (2003) o objetivo principal de um desenho de investigação controlar as potenciais fontes de enviesamento, que podem, de alguma forma, influenciar os resultados da investigação.

A escolha do desenho tem por base dois fatores: problema em causa e estado dos conhecimentos á volta do mesmo problema (Fortin, 2003). O desenho permite isolar variáveis importantes em estudo, destacando-as das menos importantes e medi-las com precisão a fim de assegurar, a credibilidade dos dados (Fortin, 2003).

2.1.1. Meio de estudo

De acordo com Fortin (2003) “O investigador define o meio onde o estudo será conduzido e justifica a sua escolha. (...) É necessário assegurar-se que o meio é acessível e obter a colaboração e as autorizações necessárias das comissões de investigação e de ética.”.

Este estudo decorreu no centro Neurosentidos – Centro de Desenvolvimento e Reabilitação, localizada na cidade da Maia.

A Neurosentidos, foi criada em Outubro de 2017, com o principal objetivo de satisfazer necessidades de um público muito exigente – crianças, jovens e adultos com alterações de desenvolvimento neuro-psico-motor, congénito ou adquirido.

Este centro oferece uma diversidade de serviços, adaptado a cada paciente, são alguns deles:

- Consultas de especialidade - Medicina Geral e Familiar, Medicina Física e Reabilitação, Nutrição, Psicologia e Podologia;
- Cuevas Medek Exercise (CME) - para crianças com alterações no desenvolvimento motor;
- Protocolo PediaSuit - Utilizado em indivíduos que possuem distúrbios neurológicos que afetam o desenvolvimento motor e/ou funções cognitivas;
- Método Padovan - Utilizado para (re)habilitar o sistema nervoso central;
- Neurofeedback - Treino cerebral através de biofeedback de ondas cerebrais, de forma a capacitar o cérebro a aprender a trabalhar de forma mais eficiente, com observação em tempo real da ação cerebral;
- Ozonoterapia – Aplicação de ozono no organismo para fins terapêuticos;

- Osteopatia Pediátrica – Intervém de forma positiva sobre: cólicas, refluxos, vômitos, distúrbios do sono, hérnias inguinais, atraso no desenvolvimento, entre outros;
- Fisioterapia – O fisioterapeuta analisa e avalia o movimento e a postura, baseado na estrutura e função do corpo com base, no movimento, terapias manipulativas e em meios físicos e naturais;
- Terapia da fala – O terapeuta intervém sobre perturbações da comunicação, tanto na função associadas á compreensão e expressão da linguagem oral e escrita como também, na comunicação não oral;
- Terapia ocupacional – Tem como objetivo promover o máximo de funcionalidade, desenvolvendo competências, restaurando funções e prevenindo disfunções/compensações considerando as suas atividades de vida diária, trabalho, lazer, brincar e educação;
- Termoterapia – Terapia com aplicação de calor, com fins terapêuticos;
- Pressoterapia – Eficaz no tratamento da celulite. Útil também no alívio das dores provocadas por pernas cansadas através da ativação da circulação sanguínea;
- Podologia – Realiza a prevenção, reabilitação, tratamento e diagnóstico de patologias dos pés.

A Neurosentidos têm como visão de trabalho:

- A satisfação das necessidades específicas de cada utente;
- Aposta na inovação tecnológica;
- Fomentação da investigação, a formação e o desenvolvimento;
- Promoção da excelência no exercício da reabilitação.

A missão do centro Neurosentidos passa, essencialmente, por:

- Obter melhores resultados possíveis;
- Valorizar e potenciar as capacidades de cada indivíduo;
- Prestar cuidados em reabilitação tendo sempre como base, um elevado grau de humanização e qualidade;
- Proporcionar apoio aos cuidados durante todo o programa de intervenção com o paciente.

Tendo por base os objetivos deste centro, a sua missão e a sua visão de trabalho, a Neurosentidos foi selecionada pela investigadora como o local ideal para a realização deste estudo. Os indivíduos que frequentam este centro são, essencialmente, crianças, muitas delas com patologia rara. Assim, com a colaboração da equipa e aprovação da responsável, o estudo decorreu neste local.

2.1.2. Tipo de estudo

Fortin (2003) afirma que, o tipo de estudo descreve a estrutura utilizada tem por base a questão de investigação com objetivo de descrever as variáveis, explorar ou examinar relações entre variáveis ou ainda, verificar hipóteses de causalidade.

Tendo por base Fortin, foi definido para esta investigação um estudo do tipo explorativo-descritivo, com abordagem metodológica qualitativa. Uma investigação exploratória-descritiva visa documentar e comunicar a experiência, programas, observações e início da investigação de explicação. Com uma investigação deste tipo, o investigador poderá: explorar conceitos, descrever experiências do ponto de vista das pessoas ou explorar e descrever fenómenos, características de uma população e identificação de relações (Fortin, 2003).

Laurence Bardin (2009) afirma que a análise de conteúdo caracteriza-se por um conjunto de técnicas de análise das comunicações, que utiliza procedimentos sistemáticos e objetivos de descrição do conteúdo das mensagens. Afirma ainda que, as fases da análise de conteúdo são três: a pré-análise, a exploração do material e o tratamento dos resultados (inferência e a interpretação) (Bardin, 2009).

Segundo a mesma autora, o material de análise é passível de dar lugar a uma amostragem e, nesse caso, é preferível a abstenção e redução do universo próprio se este for demasiado importante (Bardin, 2009).

2.1.3. População, método de amostragem e amostra

Segundo Fortin (2003) “A descrição da população e da amostra fornece uma boa ideia sobre a eventual generalização dos resultados.”.

Refere ainda que “As características da população definem o grupo de sujeitos que serão incluídos no estudo e precisam os critérios de seleção. É necessário ter também em conta considerações éticas no que toca á proteção dos direitos das pessoas.” (Fortin, 2003).

As características da população selecionada irão definir o grupo de indivíduos que integram o estudo e é necessário critérios de seleção (Fortin, 2003). Uma população que é submetida a um estudo chama-se população alvo. Esta é constituída por indivíduos que satisfazem os critérios de seleção, previamente definidos, e para as quais o investigador deseja fazer generalizações (Fortin, 2003).

A definição da amostra, do seu tamanho e do método apropriado é um importante fator para a determinação de resultados significativos do ponto de vista estatístico.

Posto isto, a população definida para este estudo são os pais das crianças com patologia rara que frequentam a Neurosentidos.

O método de amostragem utilizado foi o de amostragem probabilística de conveniência. Como critério principal de inclusão: as mães de crianças portadoras de doenças raras que frequentam a Neurosentidos e que, aceitaram, livremente, responder ao questionário.

Segundo Fortin (2003) “Os métodos de amostragem probabilística servem para assegurar uma certa precisão na estimação dos parâmetros da população, reduzindo o erro amostral (...) cada elemento da população tem uma probabilidade conhecida e diferente de zero, de ser escolhida, aquando da tiragem ao acaso para fazer parte da amostra”.

A amostra é constituída por 9 indivíduos, seleccionados, de acordo com os critérios de inclusão.

2.1.4. Variáveis

De acordo com o autor Fortin (2003) as variáveis são qualidades, propriedades ou características de objetos, indivíduos ou ainda, de situações em estudo em uma investigação.

No caso das variáveis atributo, Fortin (2003) afirma que, são as características dos sujeitos presentes em um estudo.

Ainda segundo o mesmo autor, as variáveis atributo são seleccionadas em função das necessidades do estudo. Após a recolha de dados, a informação irá ser útil para traçar o perfil das características dos sujeitos da amostra.

As variáveis de investigação deste estudo é o impacto vivido pelos pais de uma criança com doença rara.

Neste estudo foram definidas as seguintes variáveis: idade dos filhos entre os 5-15 anos, serem portadores de patologia rara com diagnóstico oficial, frequência da associação Neurosentidos e disponibilidade para participar no estudo.

2.1.5. Instrumento de recolha de dados e pré teste

Segundo Fortin (2003), o investigador deverá pensar que informação quer colher, antes de iniciar a colheita de dados, definindo o instrumento de recolha de dados. Assim, o investigador deverá seleccionar um instrumento que corresponda às necessidades e objetivos do seu estudo.

Segundo o mesmo autor, “Cabe ao investigador determinar o tipo de instrumento de medida que melhor convém ao objetivo do estudo, às questões de investigação colocadas ou às hipóteses formuladas.” (Fortin, 2003).

Tendo por base os objetivos e necessidades deste estudo de investigação, optou-se por recorrer a uma entrevista não estruturada, com um respetivo guião, que se encontra em anexo.

Fortin (2003) define a entrevista não estruturada como uma entrevista em que não existem uma sequência de questões, deixando a condução da entrevista à disposição do entrevistador. Neste tipo de entrevista os participantes são encorajados a falar livremente dos temas propostos.

O guião da entrevista não estruturada é composto com grandes linhas dos temas a explorar, sem indicação da ordem ou a forma de colocar as questões. Neste estudo foram formuladas questões abertas, ou seja, questões que deixam o indivíduo livre para responder como preferir, sem que tenha de escolher entre possíveis respostas pré-determinadas. Neste tipo de entrevista com questões abertas, o investigador propõe questões sem fornecer possíveis respostas para estas mesmas, ou seja, cabe ao entrevistado expressar as respostas pelas suas palavras. (Fortin, 2003)

O pré-teste tem como objetivo testar o instrumento de colheita de dados, colocando em evidência os problemas na formulação das questões, na sua sequência e na forma de registar as respostas.

Neste projeto de investigação foi realizado um pré-teste de forma a testar a entrevista elaborada. Este pré-teste foi fornecido a duas mães, que responderam às questões junto

da investigadora. Após as suas respostas chegou-se á conclusão que o guião da entrevista deveria ser reformulado de forma a tornar-se mais claro e acessível. Assim, foi reformulado no guião que se encontra no Anexo I, no final desta monografia. De salientar ainda, que as entrevistas do pré-teste não entram na amostra final.

2.1.6. Tratamento e apresentação de dados

Para realização de tratamento de dados as entrevistas foram gravadas após autorização prévia depois, transcritas para um documento digital. As questões foram tratadas qualitativamente e ordenadas de acordo com as respostas dadas.

2.2. Salvaguarda dos princípios éticos

Para Fortin (2003) a ética é, no seu sentido mais amplo, a ciência da moral e da arte de dirigir a conduta. Segundo o mesmo autor, “a ética é um conjunto de permissões e de interdições que têm um enorme valor na vida dos indivíduos e em que estes se inspiram para guiar a sua conduta. (...) a ética significa a avaliação crítica e a reconstituição dos conjuntos de preceitos e de leis que regem os julgamentos, as ações e as atitudes no contexto de uma teoria no âmbito da moralidade.”.

Assim, para Fortin (2003) a investigação aplicada aos indivíduos poderá, por vezes causar danos aos direitos e liberdades da pessoa. Posto isto, é importante assegurar que os direitos e liberdades das pessoas estão protegidos. Para isso, foram determinados cinco princípios fundamentais aplicáveis aos seres humanos pelos códigos de ética:

- Direito à autodeterminação – Baseia-se no princípio de respeito pelas pessoas, no qual a pessoa é capacitada de decidir por ela própria e tomar conta do seu destino. No que toca a este direito, a investigadora optou por obter o consentimento informado, informando os participantes sobre as questões e a respetiva gravação.
- Direito à intimidade – Uma investigação constitui uma intrusão na vida pessoal dos sujeitos, assim, o investigador deverá assegurar-se que o seu estudo é o menos invasivo possível e proteger a sua intimidade. Este princípio foi assegurado pelo facto dos participantes serem capazes de decidir livremente o grau de intimidade nas informações abordadas.

- Direito ao anonimato e à confidencialidade – Este direito é respeitado quando a identidade do indivíduo não puder ser associada às suas respostas. Deste modo, os resultados deverão ser tratados de forma a que a identidade não seja reconhecida por nenhum dos leitores/participantes. Neste estudo a identidade dos participantes bem como os nomes dos seus filhos nunca foram abordados mantendo, desta forma, o anonimato.
- Direito à proteção contra o desconforto e o prejuízo – Baseia-se em regras de proteção da pessoa contra possíveis inconvenientes susceptíveis de lhe fazerem mal ou de a prejudicarem de alguma forma. Este princípio foi respeitado pela decisão livre dos indivíduos para a participação ou não no estudo.
- Direito a um tratamento justo e equitativo – Todos os sujeitos têm o direito de beneficiar de um tratamento justo e equitativo antes, durante e após a sua participação. Este princípio foi respeitado através do fornecimento de informações sobre os objetivos do estudo e a sua natureza aos participantes.

III. Fase Empírica

A fase empírica constitui a terceira e última fase de um processo de investigação. Segundo Fortin (2003) esta fase é quando o plano de investigação, previamente elaborado é posto em execução. Este momento do processo de investigação passa, essencialmente, pela apresentação dos dados recolhidos e sua posterior análise e interpretação. Após a sua análise irá ser realizada uma discussão dos resultados obtidos.

Esta fase, segundo Fortin (2003) “inclui a colheita dos dados no terreno, seguida da organização e do tratamento dos dados. Para fazer isto, utilizam-se técnicas estatísticas descritivas ou inferenciais ou, segundo os casos, análises de conteúdo. Em seguida, passa-se á interpretação, depois a comunicação dos resultados.”.

3.1. Apresentação e análise dos dados

A amostra deste estudo é composta por 9 participantes, pais de crianças com doenças raras com idades compreendidas entre os 5-15 anos, com diagnóstico oficial e frequentadores da associação Neurosentidos.

Durante todo o estudo, a confidencialidade dos participantes está assegurada, sendo cada um dos indivíduos identificados com um código e, cada entrevista terá um número de 1 a 9.

De seguida, será apresentado um quadro com a caracterização da amostra:

Quadro N° 1- Caracterização da amostra

Parentesco	Idade	Profissão	Outros filhos com doença rara
Mãe	50	Doméstica	Não
Mãe	45	Empresária	Não
Mãe	47	Empregada de limpeza	Não

Mãe	39	Empresária	Não
Mãe	42	Auxiliar de ação educativa	Não
Mãe	50	Bancária	Não
Mãe	45	Desempregada	Não
Mãe	43	Desempregada	Não
Mãe	39	Bancária	Não

As entrevistadas para este estudo têm idades compreendidas, entre os 39 e os 50 anos, com profissões diferentes apenas repetindo a situação de desempregada. Apenas um dos filhos tem doença rara. A totalidade das entrevistadas são mulheres, visto que, são as cuidadoras informais dos seus filhos. O estudo da RBV constata que dos inquiridos, 64% dos cuidadores são mulheres (Eurordis, 2017). No que toca a problemas a nível profissional, cerca de 38% afirma terem estado ausentes do trabalho devido a problemas relacionados com a saúde durante mais de 30 dias nos últimos 12 meses. E ainda, 41% afirma necessitar de licenças especiais do emprego e que têm dificuldade em obter as mesmas, tanto os doentes como os cuidadores.

Após a gravação das respetivas entrevistas, estas foram transcritas para um documento de formato digital do qual, se efetuaram leituras com o objetivo de obter a identificação de categorias e subcategorias, que se apresentam no seguinte quadro (Quadro nº2):

Quadro Nº 2 – Apresentação das categorias e subcategorias das unidades de registo

Categorias	Subcategorias
Impacto	Económico Psicológico Físico
Conhecimento do diagnóstico	Exames Crises convulsivas Acidente em cirurgia Perturbação do desenvolvimento
Aprensão face ao futuro	Autonomia Institucionalização Inclusão
Estado emocional	Preocupação Amor Angústia
Apoios necessários	Tem apoio Não tem apoio

Após a seleção das categorias e subcategorias deste estudo, inicia-se uma representação de cada categoria e sub categoria bem como das unidades de registo correspondentes.

Quadro Nº 3 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Impacto

Categorias	Subcategorias
Impacto	Económico Psicológico Físico
Unidades de Registo	
<p><i>“Tudo mudou após o diagnóstico...” (E1)</i></p> <p><i>“Deixei de trabalhar...”(E1)</i></p> <p><i>“A vida familiar ficou totalmente destruída.” (E1)</i></p> <p><i>“As dificuldades maiores são a nível financeiro...” (E1)</i></p> <p><i>“...sabia que a minha vida ia sofrer alterações.” (E2)</i></p> <p><i>“Deixei de trabalhar para acompanhar o meu filho 24 horas por dia.” (E3)</i></p> <p><i>“O meu marido teve de alterar o seu emprego, acabando por ir trabalhar para uma empresa no estrangeiro, passando muito tempo longe.” (E3)</i></p> <p><i>“... para podermos colmatar um pouco o ordenado a menos...” (E3)</i></p> <p><i>“O impacto económico é, a nosso ver, o mais complicado.” (E3)</i></p> <p><i>“Muitas despesas, exorbitantes, associadas.” (E3)</i></p> <p><i>“Desgaste físico, poucas horas de sono, muitas horas no hospital, sem poder descansar...” (E3)</i></p> <p><i>“Sobretudo um impacto emocional...” (E4)</i></p> <p><i>“Teve um grande impacto, a todos os níveis...” (E5)</i></p>	

“Com o diagnóstico tivemos a noção das dificuldades que iríamos ter no futuro.” (E6)

“...os primeiros tempos foram terríveis...” (E6)

“Em termos económicos é um peso muito grande...” (E6)

“Compromete toda a minha vida.” (E7)

“...têm um peso financeiro enorme e traz um cansaço físico e psicológico.” (E8)

“... o impacto foi maior a nível psicológico e económico.” (E9)

“As terapias são essenciais mas extremamente caras, o que tem sido um grande peso a nível do orçamento.” (E9)

De acordo com as respostas das mães, pode-se constatar que a maioria afirma que o impacto da doença rara na vida familiar é enorme, tanto a nível económico, como psicológico ou ainda, físico. No entanto, o impacto económico é o mais salientado pelas entrevistadas, devido ao facto dos valores avultados despendidos nas terapias dos seus filhos. Ao longo da leitura das entrevistas pode-se verificar que após o diagnóstico de uma doença rara, a vida destas famílias sofrem significativas alterações, a nível social pelo facto de a criança com doença rara exigir um acompanhamento rigoroso e a nível profissional visto que, muitas mães deixam a sua vida profissional de lado para poderem acompanhar os seus filhos. De salientar ainda que, o desgaste físico é uma constante e a presença de uma doença desta gravidade em uma família limita, quase na totalidade, a vida familiar e sua funcionalidade.

Um estudo no âmbito do impacto social das doenças raras, realizado em 2017, pela Rare Barometer Voices (RBV), em 42 países, revela que as doenças raras têm um impacto considerável no quotidiano de mais de 80% dos doentes e das suas famílias (Eurordis, 2017). O estudo concluiu que cerca de 42% dos entrevistados passam mais de 2 horas por dia a cuidar da doença e que “62% dos cuidados referem passar mais de 2 horas por dia em tarefas

relacionadas com a doença, enquanto cerca de um terço passa mais de 6 horas por dia a cuidar do doente” (Eurordis, 2017).

Dorica Dan, mãe de uma filha com doença rara e presidente da Associação Romena de Prader Willi e parte integrante da direção da Eurordis afirma que sabe a sobrecarga que uma doença rara exerce na sua vida diária. Afirma ainda, que o estudo da RBV veio confirmar o que já era esperado e que a carga de tempo dispensada em cuidados é elevada tanto como o impacto a nível da vida social, laboral e escolar.

Quadro N° 4 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Conhecimento do diagnóstico

Categorias	Subcategorias
Conhecimento do diagnóstico	Exames Crises convulsivas Acidente em cirurgia Perturbação do desenvolvimento
<p>Unidades de Registo</p> <p><i>“Através de ele ter tido várias crises convulsivas...” (E1)</i></p> <p><i>“...e através de vários exames.” (E1)</i></p> <p><i>“Imediatamente após o acidente ocorrido numa cirurgia.” (E2)</i></p> <p><i>“...acidente (paragem cardíaca) quando tinha um ano e meio...” (E2)</i></p> <p><i>“Logo após o parto foi claro que algo se passava com o meu filho.” (E3)</i></p> <p><i>“O diagnóstico só chegou aos 2 anos e meio...” (E3)</i></p> <p><i>“...também já se tinha diagnosticado algumas mal formações...” (E3)</i></p> <p><i>“...era claro um atraso global do desenvolvimento.” (E3)</i></p> <p><i>“...mostrava dificuldade em permanecer sentado...” (E4)</i></p>	

“Através de testes genéticos.” (E5)

“O meu filho manifestou um atraso de desenvolvimento desde o nascimento.” (E6)

“O diagnóstico chegou quando tinha 2 anos. Depois de consultas em vários especialistas e fazer inúmeros exames, não se chegava a um diagnóstico.” (E6)

“Consultamos um neurologista em Madrid que lhe fez o diagnóstico e nos explicou vagamente as características desta síndrome.” (E6)

“Através de vários exames médicos.” (E7)

“Soube quando nasceu.” (E8)

“Nenhum dos exames de rastreio acusou Trissomia 21...” (E8)

“A partir dos 12 meses comecei a notar que algo não estava bem. Consultei a pediatra que me encaminhou para Coimbra para o Dr. Luís Borges, que fez o diagnóstico, após vários exames, por volta dos 2 anos.” (E9)

O diagnóstico de uma doença rara é sempre difícil, devido ao facto, de muitas vezes, a informação sobre determinadas doenças ser escassa. Essa dificuldade em efetuar um diagnóstico definitivo e precoce é visível pelas respostas das mães sendo que, os primeiros sinais de alerta apresentam-se nos primeiros meses de vida e o diagnóstico chega tempos mais tarde. A consulta de várias opiniões médicas, a realização de inúmeros exames médicos/genéticos e a busca incessante de um diagnóstico é resposta comum das mães entrevistadas.

Segundo François Faurisson “a aquisição e a difusão do conhecimento científico é a base vital para a identificação das doenças e, ainda mais importante, para a investigação de novos procedimentos de diagnóstico e terapêuticos”. (APN, 2018)

A verdade é que, os interesses económicos e políticos, de um determinado país, sobrepõe-se aos interesses dos doentes e quando uma doença é rara, afeta uma pequena percentagem

de doentes então, o benefício para essas entidades é maior quando uma doença afeta uma larga percentagem de indivíduos. Posto isto, a investigação de doenças raras é ainda deficiente, apesar de ter aumentado nos últimos anos. (APN, 2018)

François Faurisson afirma que as doenças raras são “facilmente descuradas por médicos, investigadores e políticos, apenas as doenças raras que atraíam a atenção do público beneficiam de uma política de investigação pública e/ou assistência médica. Normalmente são as associações e os grupos profissionais que fazem a consciencialização do público”. (APN, 2018)

Ainda no âmbito do diagnóstico de doenças raras, a Eurordis (2010) afirma que, tendo por base um estudo realizado pela mesma associação, sobre a investigação e a forma como os doentes apoiam esta mesma, quase todos os inquiridos afirmou ter organizado eventos para criar uma ligação entre estes e investigadores, médicos e doentes. E ainda que, esses mesmos inquiridos ajudaram o desenvolvimento clínico, ao identificarem doentes elegíveis para participar em ensaios clínicos ou ao disponibilizar informações ou aconselhamento com o objetivo de participação em ensaios.

Yann Le Cam (2010) afirma que “As associações de doentes estão extremamente empenhadas na investigação e têm uma enorme vontade de colaborar com os investigadores.”, a verdade é que estes doentes financiam, por conta própria ou angariação de fundos a investigação de doenças raras, participando diretamente no financiamento de ensaios clínicos.

“Ainda que seja valiosa, a sua modesta contribuição nunca conseguirá atingir o tipo de investimento necessário para fazer avançar a investigação nas doenças raras. Por isso mesmo pedem mais financiamento público, especialmente para a investigação clínica”, segundo Yann Le Cam, director executivo da Eurordis.

Quadro Nº 5 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Apreensão face ao futuro

Categorias	Subcategorias
Apreensão face ao futuro	Autonomia Institucionalização Inclusão
Unidades de Registo	
<p><i>“Se eu morro... quem ficará com ele?” (E1)</i></p> <p><i>“Sinto apreensão em relação ao sofrimento e poder ficar sozinho...” (E1)</i></p> <p><i>“O que mais me preocupa é o futuro, como é óbvio.” (E2)</i></p> <p><i>“Muita apreensão...” (E2)</i></p> <p><i>“O que mais me preocupa é que não se torne o mais autónomo possível.” (E3)</i></p> <p><i>“Que a inclusão na escola seja real e preocupa-me que não acreditem nele e que o cataloguem como uma pessoa menos capaz.” (E3)</i></p> <p><i>“O facto de um dia, eu ou o pai, não podermos cuidar dele é assustador. ” (E3)</i></p> <p><i>“... fazemos tudo o que podemos para que ele se torne o mais autónomo possível.” (E3)</i></p> <p><i>“Também me preocupa o bullying que ele poderá sofrer.” (E3)</i></p> <p><i>“Alguém que á semelhança do que já existe para maiores de 16 anos, possa cuidar do meu filho pontualmente para o meu descanso ou do pai.” (E3)</i></p> <p><i>“O futuro: quem irá cuidar do meu filho e dos seus interesses quando/se a família não tiver capacidade para tal.” (E4)</i></p> <p><i>“... penso que será muito difícil ser completamente autónomo.” (E4)</i></p>	

“... falta de respostas sociais...” (E6)

“Se os pais não puderem cuidar por alguma situação, não há qualquer resposta neste sentido. Também no que diz respeito às respostas escolares não há qualquer ajuda, como nas interrupções letivas.” (E6)

“Se eu não poder cuidar dele, quem cuidará?” (E6)

“Se não conseguirmos garantir com a família o seu futuro, temo não haver as respostas adequadas para ele através dos organismos estatais.” (E6)

“...o facto de estar a ficar mais velha e não poder cuidar dela como ela merece e ter que a deixar neste mundo sem os pais.” (E7)

“Sinto apreensão em relação ao lugar que a sociedade vai permitir que ela ocupe.” (E8)

“O futuro, o medo do incerto.” (E9)

“Preocupa-me o futuro dela, se eu um dia faltar, quem irá cuidar dela.” (E9)

“Existem poucos apoios pelo que, preocupa-me como ela ficará e com quem após a minha partida.” (E9)

Sendo as mães as principais cuidadores das suas crianças raras, é compreensível, que a sua principal preocupação se foque no futuro do seu/sua menino/a especial. Esse aspeto, a sua preocupação com o destino e quotidiano dos seus filhos após o seu fim de vida, é muito vincado e constantemente salientado pelas entrevistadas no decorrer das entrevistas. As mães sentem muita apreensão quanto ao futuro das suas crianças devido ao facto de existirem poucas opções disponíveis, nesse aspeto, como instituições que se encarreguem do cuidar destas crianças com necessidades especiais. A mãe é a principal (e às vezes a única) cuidadora destas crianças pelo que, acompanham-nas para todo o lado seja em consultas médicas, em terapias e na sua vida quotidiana. A angústia sobre o dia da sua morte e dos seus familiares próximos é um fator muito abordado pelas inquiridas.

O medo do sofrimento, solidão e abandono dos seus filhos é a principal inquietação destas mães.

Atualmente, a oferta de instituições de cuidados continuados a estas crianças é escassa, no entanto a Casa dos Marcos, é um caso de sucesso, pelo que, oferece um cuidado de crianças e jovens com doenças raras de forma continuada.

Este projeto pertence à associação Raríssimas e está localizado na Moita. Esta casa constitui um modelo assistencial único e de dimensão translacional, com uma resposta inovadora adaptada às necessidades de doentes portadores de patologia rara. A Casa dos Marcos, pensada e imaginada por um menino raro, disponibiliza serviços especializados como uma Unidade de Lar Residencial, Unidade de Residência Autónoma, Centro de Atividades Ocupacionais, Clínica dos Marcos (aberta a toda a comunidade), Centro de Desenvolvimento e Reabilitação, Trace-RD, Unidade de Cuidados Continuados Integrados e Campos de Férias.

Quadro Nº 6 - Apresentação das unidades de registo para a categoria: Estado Emocional

Categorias	Subcategorias
Estado Emocional	Preocupação Amor Angústia
Unidades de Registo	
<i>“As maiores dificuldades são a nível emocional...” (E1)</i>	
<i>“...foi vivido com grande angústia e emoções.” (E2)</i>	
<i>“...aceitei-o com muito amor...” (E2)</i>	
<i>“...fazemos tudo o que podemos...” (E3)</i>	
<i>“...muita ansiedade, preocupação e insegurança...” (E4)</i>	

“Desorientação sobre qual o caminho mais indicado a seguir.” (E4)

“...mas depois aceitamos e arregaçamos as mangas...” (E6)

“...a minha filha teria nascido qualquer que fosse o diagnóstico, porque acima de tudo é minha filha!” (E8)

“É um filho tão desejado e tão amado como os irmãos.” (E8)

Após o diagnóstico de uma doença rara, o estado emocional dos pais e dos familiares próximos fica abalado, vindo o seu psicológico “invadido” por diversas emoções. Pela leitura das unidades de registo pode-se constatar que as entrevistadas manifestam sentir diversos sentimentos após o diagnóstico e durante o seu quotidiano, alguns deles antagónicos. O amor pelos seus filhos, a aceitação da sua condição clínica e o despertar para a luta são muito abordados pelas mães como em *“...aceitei-o com muito amor...”* (E2).

O momento do diagnóstico é um momento vivido, sempre, com muita angústia e preocupação bem como, a desorientação á cerca de qual o caminho mais correto para o melhorar da condição clínica e da qualidade de vida dos seus filhos.

Apesar de toda a preocupação e angústia referida pelas mães, é de notar o amor de mãe incondicional sempre presente, seja qualquer que fosse a sua condição clínica. *“...a minha filha teria nascido qualquer que fosse o diagnóstico, porque acima de tudo é minha filha!”* (E8)

Quadro Nº 7- Apresentação das unidades de registo para a categoria: Apoios Necessários

Categorias	Subcategorias
Apoios necessários	Tem apoio Não tem apoio
<p>Unidades de Registo</p> <p><i>“Sinto necessidade de maior apoio por parte da família.” (E1)</i></p> <p><i>“Fracas acessibilidades em todos os sentidos – físicas, de serviços, de educação, de saúde...” (E2)</i></p> <p><i>“...apesar de poder contar com 2 familiares.” (E2)</i></p> <p><i>“Necessitamos de uma sociedade inclusiva, onde todos possam ser tratados com respeito e dignidade.” (E2)</i></p> <p><i>“...alguém que cuide dele e o transporte até às terapias quando não está na escola...” (E3)</i></p> <p><i>“Apoios mais eficazes em termos de terapias (financeiro e em relação ao conhecimento e/ou sensibilidade dos profissionais em função da individualidade de cada criança e cada doença)...” (E3)</i></p> <p><i>“Mais apoios humanos e financeiros a nível estatal, que pudessem ajudar as famílias a dar mais e melhores tratamentos aos filhos.” (E4)</i></p> <p><i>“...ainda conto com o apoio dos avós...” (E4)</i></p> <p><i>“...mas seria bom ter alguém de confiança para tomar conta do meu filho...” (E4)</i></p> <p><i>“O apoio que mais nos faz falta é ter pessoas na retaguarda que possam ficar com ele por alguns momentos/dias para que possamos descansar ou fazer alguns dias de retiro.” (E6)</i></p> <p><i>“Necessito bastante de ajuda de terceiros, a nível financeiro para as terapias e transporte.” (E7)</i></p>	

“Necessito de um médico de desenvolvimento que realmente perceba de T21 e que tenha a preocupação de se manter atualizado!” (E8)

“A nível de apoios no que toca, a instituições para ela ficar quando terminar a escola.” (E9)

“Existem poucos apoios neste aspeto pelo que, me preocupa como ela ficará e com quem após a minha partida.” (E9)

“Apoios financeiros mas sobretudo apoios físicos, no que toca a instituições, unidades que ajudem a cuidar destas crianças, na ausência dos pais ou familiares mais próximos.” (E9)

A vida após uma criança com patologia rara, sofre significativas alterações e é na mudança que os pais destas crianças, procuram maior apoio por parte de familiares e/ou instituições. É de notar que, em geral as respostas focam-se na falta de apoios, por parte da família, do país ou da comunidade médica. As mães sentem necessidade de maior apoio, sobretudo a nível humano/físico e financeiro.

Os preços avultados das terapias foi um tópico referido anteriormente e, apesar dos apoios que o país oferece, estes não são suficientes.

O esgotamento físico e mental é uma contante dos cuidadores pelo que, buscam, incessantemente, por mais apoios para que possam descansar e/ou ter um pequeno emprego. Atualmente, algumas instituições, como a Raríssimas e a Associação do Porto de Paralisia Cerebral, têm disponíveis alguns planos para descanso do cuidador, de forma a proporcionar um pequeno descanso a todos os cuidados de crianças e/ou jovens com necessidades especiais.

As entrevistadas referem ainda que sentem a necessidade de apoios no que toca à comunidade médica, ou seja, médicos que sejam especializados em determinadas doenças raras e que lhes possam conferir o melhor apoio médico especializado possível.

3.2. Discussão de resultados

Esta fase do presente projeto de investigação tem como objetivo a reflexão sobre os resultados obtidos durante todo o processo, tendo por base as questões de investigação, os resultados obtidos e a fundamentação teórica.

Segundo Fortin (2003) “os resultados provêm dos factos observados no decurso da colheita de dados” e ainda afirma que “estes factos são analisados e apresentados de maneira a fornecer uma ligação lógica com o problema de investigação proposto.”

Para Fortin (2003) a discussão de resultados consiste em usar as questões de investigação ou hipóteses como base para uma discussão de resultados, de acordo com as análises efetuadas. Segundo o mesmo autor (2009) a discussão de resultados é apreciar e interpretar os mesmos, ou seja, “(...) o investigador examina os principais resultados de investigação ligando-os ao problema, às questões (...) o investigador indica os erros de amostragem, os constrangimentos experimentados na aplicação do desenho ou as dificuldades encontradas (...)”.

Em relação aos objetivos da investigação, este projeto procurou perceber o impacto de crianças com patologia rara, no núcleo familiar.

Os resultados obtidos com este estudo de investigação permitem-nos dizer que as mães revelam que o maior impacto da doença rara dos seus filhos é a nível económico e psicológico, apesar de algumas salientarem o impacto físico, ou seja, o desgaste físico como um grande obstáculo na sua vida quotidiana. As mães salientam que as terapias são imprescindíveis à recuperação/não progressão da doença dos seus filhos no entanto, salientam que são muito caras, causando um grande impacto no seu orçamento familiar.

Um dos momentos de grande impacto psicológico é o momento do diagnóstico. Este momento da vida destas mães foi vivido com muita angústia e preocupação. É um momento que, no caso das doenças raras, é arrastado no tempo e muitas vezes, realizado quando já existem mal formações associadas. As inquiridas referem-se ao diagnóstico como uma situação que causou muita preocupação e receio mas que, foi um momento pelo qual ansiavam e lutaram para que ocorresse o mais precocemente possível.

No que toca ao futuro das suas crianças raras, as mães salientam que sentem muita apreensão em relação a esse aspeto, muito devido ao facto de existir pouca oferta de instituições de cuidados continuados direccionadas para estas crianças. O que acontece muitas vezes é que a mãe é a cuidadora informal que mais tempo dispensa com a criança, sendo ela a principal responsável pelo seu quotidiano, assim, as mães sentem-se apreensivas sobre o facto de, um dia, os seus filhos tenham de ficar sem elas e com a possibilidade de estes ficarem abandonados e/ou solitários. As entrevistadas manifestam a necessidade de existirem mais instituições especializadas em crianças com doenças raras.

Existiram momentos na vida destas mães em que a preocupação, o receio e a sensação de desorientação “vieram ao de cima”. Uma doença rara é sempre algo que preocupa e que causa algum transtorno na vida familiar, no entanto, durante as entrevistas as mães fizeram diversas manifestações de amor pelos seus meninos raros, os seus especiais. Apesar da tristeza que é saber que as suas crianças têm uma doença rara, sem cura, as mães não hesitam em enaltecer o amor que sentem pelos seus filhos, independentemente da sua condição clínica.

Quando questionadas em relação aos apoios que tinham, as mães salientaram que existem familiares próximos que apoiam, no entanto, foram uma minoria. No geral, as entrevistadas salientaram que sentem muita necessidade de apoios, tanto físicos como financeiros. As mães exprimem um sentimento de insegurança quanto ao futuro financeiro e de cansaço físico, devido a todos os anos a cuidar das suas crianças, sem oportunidade de descanso.

Sentiu-se que as mães apreciaram a oportunidade que lhes foi conferida para se expressarem sobre as suas vivências e angústias.

IV. Conclusão

Este estudo foi orientado no sentido de compreendermos as percepções parentais sobre o impacto de terem uma criança portadora de patologia rara.

Com base numa análise detalhada dos resultados obtidos, foi possível verificar que as famílias de crianças com doenças raras sentem um impacto significativo a nível económico e psicológico. Face ao exposto nas entrevistas, pode afirmar-se que a doença rara provoca uma ambivalência de sentimentos, nos familiares mais próximos, nomeadamente as mães das crianças.

O papel de mãe tem uma grande importância no que toca a crianças com doenças raras visto que, são as cuidadoras principais destas crianças, a tempo inteiro. Este fator leva a que, muitas vezes, as mães se sintam esgotadas físico e psicologicamente, no entanto, salientam o amor que sentem pelos seus filhos e fazem-no com toda a paixão e todo o amor de mãe.

Entende-se ser importante os profissionais de saúde possuírem uma sensibilidade especial para lidar com estas crianças especiais mas, sobretudo, para lidarem com estas incríveis mães, que fazem um trabalho extraordinário.

Sentiu-se que as entrevistadas apreciaram o facto de terem oportunidade de lhes dar voz para poderem manifestar-se sobre as suas angústias, receios e vivências enquanto mães especiais. Face a esta problemática, sentiu-se que existe possibilidade de realização de mais estudos com o intuito de comparar resultados, com uma amostra mais significativa.

No decorrer deste processo de investigação, surgiu a ideia de uma nova futura investigação com o objetivo de investigar sobre a percepção dos enfermeiros sobre as doenças raras, pensa-se ser um estudo pertinente visto que, muitas vezes, os profissionais de saúde não têm informação sobre diversas doenças raras e formas de abordagem de crianças com estas patologias.

Acredita-se que esta investigação tenha sido uma grande mais-valia, tanto para a aprendizagem da investigadora enquanto aluna bem como, para a sua formação e sensibilidade enquanto futura enfermeira. A existência de doenças raras é uma realidade e acredita-se que se os profissionais de saúde foram sensíveis a assuntos como estes poderão possibilitar, ao doente com patologia rara, mais e melhores cuidados adaptados á sua condição clínica.

Os resultados obtidos com esta investigação vão de encontro á literatura existente sobre a temática no entanto, foram sentidas algumas dificuldades como a o número limitado e reduzido de entrevistas bem como, a reduzida informação transmitida em algumas delas.

A realização deste projeto de graduação foi muito gratificante na medida em que possibilitou um enriquecimento pessoal e profissional, entregando respostas aos objetivos do estudo.

Referências Bibliográficas

Alvarenga, A.S.L. (2006). *Síndrome kabuki: Diagnóstico fonoaudiológico*. São Paulo.

Angel Home Page. [Em linha]. Disponível em <<http://www.angel.pt>>. [Consultado em 5/04/2018].

Associação Portuguesa de Neuromusculares (2018). Doença rara? [Em linha]. Disponível em <<http://apn.pt/apn/doenca-rara/>>. [Consultado em 3/6/2018].

Bardin, L. (2009). *Análise de conteúdo*. Lisboa. Edições 70.

Barros, L. (2010). Família, saúde e doença: Intervenção dirigida aos pais. *Alicerces, III* (3), pp. 207-221

Bell, J. (1997). *Como realizar um projecto de investigação*. Gradiva.

Cestari, V.R.F. *et alii*. (2013). Assistência de enfermagem á criança com hidrocefalia: Revisão integrativa da literatura. *Revista de Enfermagem UFPE On Line*, pp. 4112-4118.

Costa, M.I.B.C. (2004). A família com filhos com necessidades educativas especiais. *Escola Superior de enfermagem de Viseu – 30 anos*, pp. 74-100.

Dupont, J. *et alii*. (2010). Síndrome de Kabuki: Caracterização de 16 doentes portugueses. *Acta pediátrica portuguesa* (2), pp. 86-91.

Eurordis Home Page. [Em linha]. Disponível em <<https://www.eurordis.org/pt-pt>>. [Consultado em 5/04/2018].

Eurordis (2010). Doentes e investigadores: parceiros para a vida! [Em linha]. Disponível em <<https://www.eurordis.org/pt-pt/content/doentes-e-investigadores-parceiros-para-vida>>. [Consultado em 3/6/2018].

Eurordis (2017). 3000 Pessoas com doenças raras e cuidadores expressam dificuldades em conciliar os cuidados com a vida quotidiana. [Em linha]. Disponível em <<https://www.eurordis.org/pt-pt/news/3000-pessoas-com-doencas-raras-e-cuidadores>>

expressam-dificuldades-em-conciliar-os-cuidados-com-vida-quotidiana>. [Consultado em 3/6/2018].

Fedra. (2010). *Doenças raras de A a Z*. (2ª Edição). Lisboa. Companhia de ideias.

Fedra. (2010). *Doenças raras de A a Z*. (3ª edição). Lisboa. Raríssimas.

Ferreira, H.P. (2010). *O impacto da doença crônica no cuidador*. São Paulo.

Fortin, M. F. (1996). *Fortin - Processo de investigação*. Lusociência.

Fortin, M.F. (2003). *O processo de investigação: Da concepção á realização*. (3ª edição). Loures. Lusociência.

Gabrieli, A. P. T. *et alii*. (2002) *Síndrome da maquiagem de kabuki*. Brasil.

Jucá, C.E.B. *et alii*. (2002). Tratamento de hidrocefalia com derivação ventrículo-peritoneal: Análise de 150 casos consecutivos no hospital das clínicas de Ribeirão Preto. *Acta Cirúrgica Brasileira* (17), pp. 59-63.

Kabuki Syndrome Network Home Page. [Em linha]. Disponível em <<https://kabukisynndrome.com/es>>. [Consultado em 5/04/2018].

Kliemann, S.E. e Rosemberg, S. (2005). Hidrocefalia derivada na infância – Um estudo clínico-epidemiológico de 243 observações consecutivas. *Arq Neuropsiquiatr*, pp. 494-501.

Luz, G. S., Silva, M.R.S. e DeMontigny, F. (2016). Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. *Texto Contexto Enferm*.

Mendes, M.L.S. (2004). *Mudanças familiares ao ritmo da doença. Implicações da doença crónica na família e no centro de saúde*. Braga.

MINUCHIN, P. (1985). Families and individual development: provocations from the field of family therapy. *Child Development* (56), pp.289-302.

Orphanet Home Page. [Em linha]. Disponível em <<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=PT>>. [Consultado em 5/04/2018].

Orphanet. (2018). Prevalence and incidence of rare diseases: bibliographic data. *Orphanet Report Series, Rare diseases collection* (2). Paris.

Ribeiro, C. (2007). Família, saúde e doença. O que diz a investigação. *Revista Portuguesa de Clínica Geral* (23), pp. 299-306.

Santos, A. S. *et alii.* (2010). Características orais e craniofaciais da Síndrome de Kabuki: Relato de um caso. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas* (12), pp. 385-388.

Santos, S.V. (1998). A família da criança com doença crónica: Abordagem de algumas características. *Análise psicológica*, pp.65-75.

Saúde, D. G. (2017). Dia mundial das doenças raras. [Em linha]. Disponível em <<https://www.dgs.pt/em-destaque/dia-mundial-das-doencas-raras-28-de-fevereiro1.aspx>>. [Consultado em 10/04/2018].

Saúde, D.G. (2008). *Programa nacional para doenças raras*. Portugal.

Schoen-Ferreira, T.H. *et alii.* (2010). Síndrome de Kabuki: estudo de caso a respeito das características comportamentais, cognitivas, sociais e fonoaudiológicas. *Aletheia* (32), pp.70-79.

Sociedade Portuguesa de Pediatria Home Page. [Em linha]. Disponível em <<http://www.spp.pt/>>. [Consultado em 5/04/2018].

Viana, V. *et alii.* (2007). Doença crónica na criança: Factores familiares e qualidade de vida, *Psicologia, Saúde & Doenças*, pp. 115-125.

Voices, R. B. (2017). *Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community*. Paris. Eurordis.

Anexos

Anexo I – Guião Orientador da entrevista

Projeto de graduação – “Crianças com doenças raras: impacto na família”

O meu nome é Soraia Vanessa da Silva Santos sou aluna da licenciatura em Enfermagem da Universidade Fernando Pessoa no Porto e estou a elaborar um projeto de graduação para obtenção do grau de licenciada em Enfermagem.

O presente questionário para qual solicito a sua colaboração está integrado no projeto de graduação cujo título é “Crianças com doenças raras: impacto na família”.

Este projeto tem como objetivo principal perceber o impacto na família quando é diagnosticada uma doença rara a uma criança.

A sua colaboração é imprescindível para a conclusão do meu trabalho e por isso desde já, manifesto, o meu enorme agradecimento.

Todas as informações recolhidas nos questionários são, totalmente, confidenciais e anónimas.

Diagnóstico da doença do seu/sua filho/a:

1. Como soube do diagnóstico e qual o impacto (físico, económico, psicológico) teve na sua vida e da sua família?
2. Quais as maiores dificuldades que enfrenta, devido á patologia do seu/sua filho/a?
3. Quais são as preocupações em relação ao futuro do seu filho?
4. Sente que necessita de maior apoio/ajuda por parte de terceiros? Pode dizer-nos qual o apoio que necessita mais?

Anexo II – Consentimento livre e esclarecido

DECLARAÇÃO DE CONSENTIMENTO INFORMADO

Designação do Estudo (em português):

Eu, abaixo-assinado, (nome completo do participante no estudo) -----

-----, compreendi a explicação que me foi fornecida acerca da participação na investigação que se tenciona realizar, bem como do estudo em que serei incluído. Foi-me dada oportunidade de fazer as perguntas que julguei necessárias, e de todas obtive resposta satisfatória.

Tomei conhecimento de que a informação ou explicação que me foi prestada versou os objectivos e os métodos. Além disso, foi-me afirmado que tenho o direito de recusar a todo o tempo a minha participação no estudo, sem que isso possa ter como efeito qualquer prejuízo pessoal.

Foi-me ainda assegurado que os registos em suporte papel e/ou digital (sonoro e de imagem) serão confidenciais e utilizados única e exclusivamente para o estudo em causa, sendo guardados em local seguro durante a pesquisa e destruídos após a sua conclusão.

Por isso, consinto em participar no estudo em causa.

Data: ____/_____/20__

Assinatura do participante no projeto: _____

O Investigador responsável:

Nome:

Assinatura:

Anexo II – Parecer da Comissão de Ética



Universidade Fernando Pessoa
www.ufp.pt

Exmo. Senhor
Prof. Doutor Luís Martins
Director da FCS

Porto, 09 de Fevereiro de 2018

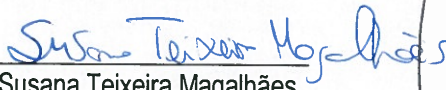
Exmo. Senhor Prof. Doutor,

A Comissão de Ética confirma que Soraia Vanessa da Silva Santos, autora do projeto de investigação intitulado "Crianças com doenças raras: Impacto na família", clarificou os dados requeridos no parecer emitido em 1 de Fevereiro de 2018.

O estudo é aprovado tal como foi apresentado a esta Comissão e tendo em consideração os esclarecimentos enviados pela investigadora.

Com os melhores cumprimentos.

A Presidente da
Comissão de Ética da UFP


Susana Teixeira Magalhães

9.2.2018



Fundação Ensino e Cultura "Fernando Pessoa"

MIPC 502 057 602 - Reg. Comercial n.º 26 Conservatória do Registo Comercial do Porto

REITORIA - [Faculdade de Ciências Humanas e Sociais] - [Faculdade de Ciência e Tecnologia] Praça 9 de Abril, 349 - 4249-004 Porto-Portugal - T. +351 22 507 1300 - F. +351 22 550 8269 - geral@ufp.pt
[Faculdade de Ciências da Saúde] - [Escola Superior de Saúde] R. Carlos Da Maia, 296 - 4200-150 Porto - Portugal - T. +351 22 507 4630 - F. +351 22 507 4637 - R. Delhm Maia, 334 - 4200-253 Porto - Portugal
T. +351 22 509 6371 - geral.asaude@ufp.pt UNIDADE de Ponte de Lima - Casa da Garrida - R. Conde de Bertiandos - 4990-078 Ponte de Lima-Portugal - T. +351 258 741 026 - F. +351 258 741 412 - geral.plima@ufp.pt