



**ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA  
PÓS-GRADUAÇÃO EM TECNOLOGIAS EM SAÚDE**

**ISABEL CRISTINA DE BARROS SALVIANO**

**DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE UM INSTRUMENTO EM DOENÇAS  
RARAS: PERCEPÇÃO DO ACESSO À SAÚDE E SUPORTE SOCIAL**

**DISSERTAÇÃO DE MESTRADO**

**Salvador  
2018**

**ISABEL CRISTINA DE BARROS SALVIANO**

**DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE UM INSTRUMENTO EM DOENÇAS  
RARAS: PERCPÇÃO DO ACESSO À SAÚDE E SUPORTE SOCIAL**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-graduação Stricto Senso em Tecnologias em Saúde, da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, como requisito parcial para obtenção do Título de Mestre em Tecnologias em Saúde.

Orientadora: Martha Moreira Cavalcante Castro. Doutora em Medicina e Saúde.

Coorientador: Marcos Antônio Almeida Matos. Doutor em Ortopedia e Traumatologia.

**Salvador  
2018**

Ficha Catalográfica elaborada pelo Sistema Integrado de Bibliotecas

S267 Salviano, Isabel Cristina de Barros

Desenvolvimento e validação de um instrumento em doenças raras: percepção do acesso à saúde e suporte social. / Isabel Cristina de Barros Salviano. – 2018.

83 f.: il. color. ; 30cm.

Orientadora: Martha Moreira Cavalcante Castro

Coorientador: Marcos Antônio Almeida Matos

Mestre em Tecnologias em Saúde 2018.

Inclui bibliografia

1.Doenças raras. 2.Apoio social. 3.Acesso aos serviços de saúde. 4.Estudos de validação.

I. Título.

CDU: 616-021

**ISABEL CRISTINA DE BARROS SALVIANO**

**“DESENVOLVIMENTO DE UM INSTRUMENTO EM DOENÇAS RARAS: ACESSO À SAÚDE E SUPORTE SOCIAL”**

Dissertação apresentada à Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, como requisito parcial para a obtenção do Título de Mestre em Tecnologias em Saúde.

Salvador, 25 de janeiro de 2018.

**BANCA EXAMINADORA**



---

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Kátia Nunes Sá  
Doutora em Medicina e Saúde Humana  
Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, EBMSP



---

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Carolina Villa Nova Aguiar  
Doutora em Psicologia  
Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, EBMSP



---

Dr.<sup>a</sup> Emília Katiane Embiruçu de Araújo Leão  
Doutora em Neurologia  
Universidade Estadual da Bahia – UNEB

## **AGRADECIMENTOS**

Ao meu marido Márcio, que esteve ao meu lado dando apoio em todas as fases deste trabalho.

À minha orientadora, professora Martha, por estar sempre disponível e disposta a dar suas orientações, que foram extremamente necessárias para construção deste trabalho.

Ao meu coorientador, por ter sido o mentor inicial do tema deste trabalho.

A minha família, que mesmo distante torce pelo meu sucesso.

A minhas amigas por entenderem os momentos em que não pude estar presente.

Aos meus pais, por sempre torcerem pelo meu sucesso.

Aos meus sogros, por terem dado abrigo e orientações nesta caminhada.

À Associação Baiana de Amigos da Mucopolissacaridoses e outras Doenças Raras (ABAMPS), por ter aberto as portas e ajudado no processo de construção desta pesquisa.

Ao Centro de Diabetes e Endocrinologia da Bahia (CEDEBA), por ter sido o elo entre a pesquisa e os acometidos.

Aos acometidos por acromegalia que responderam ao questionário com empenho e satisfação, contribuindo para a construção deste estudo.

## RESUMO

**Introdução:** Doenças raras atingem cerca de 6% a 8% da população brasileira. São doenças geralmente crônicas, degenerativas, debilitantes e associadas à diminuição da expectativa de vida. Os acometidos pelas doenças raras e seus familiares sofrem uma série de processos sociais que abrangem desde as dificuldades no tratamento e reabilitação, até o preconceito e a discriminação. O acesso à saúde, referente a serviços, diagnóstico e tratamento, é pouco compreendido e discutido no contexto brasileiro. A condição crônica degenerativa relacionada a doenças raras é permeada por processos sociais complexos cuja compreensão exige avaliação na perspectiva dos acometidos. **Objetivo principal:** Construir um instrumento que possibilite avaliar a percepção do acesso à saúde e suporte social destinado aos acometidos por DR. **Métodos:** Estudo sobre o desenvolvimento de um instrumento capaz de apresentar a percepção do acesso à saúde e o suporte social dos acometidos pelas doenças raras. Para a construção, análise do conteúdo e análise semântica, utilizou-se o modelo proposto por Luiz Pasquali, que abrange três processos: teórico (a busca do referencial e o estado da arte sobre o tema), empírico (análise de conteúdo e análise semântica) e analítico (métodos estatísticos). **Resultados:** Após análise fatorial, o resultado final que mostrou evidências preliminares de validação foi um instrumento intitulado *Escala de Percepção do Acesso à Saúde e Suporte Social em Acometidos por Doenças Raras*, com quatro domínios: Recursos de Saúde, com 8 itens; Recursos Financeiros com 7 itens; Aspectos Sociais, com 13 itens; e Aspectos Individuais, com 10 itens. Todos os itens são capazes de representar de forma satisfatória seus domínios. **Considerações finais:** O uso do instrumento objeto deste estudo facilitará a captação do contexto em que vivem os indivíduos com doenças raras, auxiliando os profissionais que trabalham nos serviços de saúde quanto ao suporte e ao atendimento dessa população, bem como estimulando melhoria na assistência a eles prestada. Paralelamente, essa iniciativa pode promover o fortalecimento dos acometidos pelas citadas patologias e ampliar a compreensão sobre os efeitos dessas doenças no cotidiano da família e da sociedade.

**Palavras-chave:** Doenças raras. Apoio social. Acesso aos serviços de saúde. Estudos de validação.

## ABSTRACT

**Introduction:** Rare diseases affect about 6% to 8% of the Brazilian population. These diseases are usually chronic, degenerative, debilitating and associated with a decrease in life expectancy. Those affected by rare diseases, and their families, suffer a series of social processes which range from difficulties in treatment and rehabilitation to prejudice and discrimination. Access to healthcare, regarding services, diagnosis and treatment, is poorly understood and discussed in the Brazilian context. The chronic degenerative condition related to rare diseases is permeated by complex social processes whose comprehension requires evaluation from the perspective of the affected. **Main objective:** To build up an instrument that allows those affected by these pathologies to evaluate their perception regarding access to healthcare and social support. **Methods:** Study on the development of an instrument capable of presenting the perception of those affected by rare diseases regarding their access to healthcare and social support. For the construction, content analysis and semantic analysis, we used the model proposed by Luiz Pasquali, which covers three processes: theoretical (the search of the referential and the state of the art on the theme), empirical (content analysis and semantic analysis) and analytical (statistical methods). **Results:** After a factorial analysis, the final result that showed preliminary evidence of validation was an instrument called *Scale of Perception of Access to Health and Social Support in Rare Disease Patients*, with four domains: Health Resources, with 8 items; Financial Resources with 7 items; Social Aspects, with 13 items; and Individual Aspects, with 10 items. All items can represent their domains satisfactorily. **Final considerations:** The use of the instrument, which is the object of this study, will facilitate the capture of the context in which individuals with rare diseases live. It will also assist the professionals, who work in the healthcare services, with the support and care of this population, as well as stimulating improvement in the service offered. At the same time, this initiative can promote the strengthening of those affected by the aforementioned pathologies and broaden the understanding of the effects of these diseases on the daily life of the family and society.

**Keywords:** Rare diseases. Social support. Health services accessibility. Validation studies.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

<b>Quadro 1</b> - Doenças raras com centros de tratamento na Bahia.....	13
<b>Quadro 2</b> - Etapas do processo teórico para construção dos itens do instrumento .....	26
<b>Quadro 3</b> - Etapas do processo empírico para construção de instrumentos .....	27
<b>Quadro 4</b> - Etapas da validação do constructo do instrumento .....	28
<b>Quadro 5</b> - Etapas do processo teórico realizado para construção dos itens do instrumento..	30
<b>Quadro 6</b> - Etapas do processo empírico realizado para construção do instrumento.....	32
<b>Quadro 7</b> - Etapas do processo analítico realizado para construção do instrumento .....	33
<b>Quadro 8</b> - Matriz operacional .....	36
<b>Quadro 9</b> - Avaliação de especialistas do Brasil .....	37



## LISTA DE TABELAS

<b>Tabela 1</b> - Variáveis sociodemográficas de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia.....	38
<b>Tabela 2</b> - Descrição do tempo e forma de diagnóstico de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia.....	39
<b>Tabela 3</b> - Análise fatorial dos 15 itens do domínio Recursos de Saúde de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia .....	40
<b>Tabela 4</b> - Análise fatorial dos 07 itens do domínio Recursos Financeiros de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia .....	41
<b>Tabela 5</b> - Análise fatorial dos 17 itens do domínio Aspectos Sociais de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia .....	42
<b>Tabela 6</b> - Análise fatorial dos 10 itens do domínio Aspectos Individuais de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia .....	43
<b>Tabela 7</b> - Distribuição da Escala PASSS e seus domínios de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia.....	47
<b>Tabela 8</b> - Faixas de distribuição da Escala PASS e seus domínios de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia .....	47

## SUMÁRIO

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO</b> .....	9
<b>2</b>	<b>OBJETIVO</b> .....	11
<b>2.1</b>	<b>Objetivo Principal</b> .....	11
<b>2.2</b>	<b>Objetivo Secundário</b> .....	11
<b>3</b>	<b>REVISÃO DA LITERATURA</b> .....	12
<b>3.1</b>	<b>Doenças Raras</b> .....	12
<b>3.2</b>	<b>Acesso à saúde nas doenças raras</b> .....	15
3.2.1	Serviços de Saúde .....	15
3.2.2	Acesso ao Diagnóstico .....	18
3.2.3	Acesso ao Tratamento .....	19
<b>3.3</b>	<b>Suporte Social nas Doenças Raras</b> .....	22
<b>3.4</b>	<b>O Processo de Construção e Validação de Instrumentos</b> .....	25
<b>4</b>	<b>MATERIAL E MÉTODOS</b> .....	29
<b>4.1</b>	<b>Desenho do Estudo</b> .....	29
4.1.1	Processo Teórico .....	29
4.1.2	Processo Empírico .....	30
4.1.2.1	<i>Validade de Conteúdo</i> .....	30
4.1.2.2	<i>Análise Semântica/pré-teste</i> .....	31
4.1.2.3	<i>Validade de Constructo</i> .....	31
4.1.3	Processo Analítico .....	33
<b>4.2</b>	<b>Metodologia de Análise de Dados</b> .....	33
<b>4.3</b>	<b>Aspectos Éticos</b> .....	34
<b>5</b>	<b>RESULTADOS</b> .....	36
<b>5.1</b>	<b>Construção do Instrumento</b> .....	36
<b>5.2</b>	<b>Aplicação para Evidências Preliminares de Validação</b> .....	38
5.2.1	Avaliação psicométrica do Instrumento .....	39
<b>6</b>	<b>DISCUSSÃO</b> .....	48
<b>6.1</b>	<b>Discussão do Instrumento Desenvolvido</b> .....	49
6.1.1	Recursos de Saúde .....	50
6.1.2	Recursos Financeiros .....	51
6.1.3	Aspectos Sociais .....	52
6.1.4	Aspectos Individuais .....	54
<b>7</b>	<b>CONCLUSÕES</b> .....	57
	<b>REFERÊNCIAS</b> .....	58
	<b>APÊNDICES</b> .....	66
	<b>ANEXOS</b> .....	75

## 1 INTRODUÇÃO

A definição das Doenças Raras (DR) é diferenciada em cada país. A União Europeia considera como raras as doenças com prevalência inferior a 5 por 10 mil habitantes<sup>(1)</sup>. No contexto mundial, a prevalência varia entre 0,5 a 7 por 10 mil e no Brasil está em torno de 6,5 por 10 mil habitantes. Estima-se que existam mais de 7 mil DR no mundo<sup>(2)</sup>. Este número é variável devido à introdução constante de novas doenças nos sistemas de classificação<sup>(3)</sup>. Afetam entre 420 a 560 milhões de pessoas no mundo e no Brasil, aproximadamente, 13 milhões de pessoas sofrem com as DR, traduzindo-se em cerca de 6% a 8% da população brasileira<sup>(2)</sup>. São doenças que muitas vezes se tornam crônicas, degenerativas, debilitantes e diminuem a expectativa de vida<sup>(4)</sup>.

A criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR, em 2014, não tem garantido o direito à saúde específico. Estes indivíduos e famílias, usuários do Sistema Único de Saúde (SUS), cursam “uma verdadeira peregrinação” em busca de atendimento, que nem sempre é satisfatório. Existe uma dificuldade em concluir o diagnóstico, pois o conhecimento das equipes de saúde sobre as DR ainda é escasso. A incerteza de quais comprometimentos a doença trará causa sentimentos de angústia e desesperança<sup>(3)</sup>.

As famílias acometidas pelas DR sofrem uma série de processos sociais, que abrangem desde as dificuldades na conduta e na reabilitação, até o preconceito e a discriminação, tornando-os vulneráveis<sup>(1)</sup>. Por isso, é imperativo que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras garanta os direitos individualizados e condizentes com os princípios do SUS, proporcionando melhorias no acesso à saúde dessa população. É necessário também que toda a sociedade, juntamente com os governantes, olhe para esse público e o veja como parte integrante da coletividade.

Estudos e debates têm sido cada vez mais comuns na tentativa de definir o que venha a ser o suporte social, conceitos, papéis, abrangência e como o apoio social repercute no bem-estar físico, mental e em possíveis mecanismos que ligam o apoio social à saúde<sup>(5, 6)</sup>. O apoio social é relacionado à saúde desde 1976, por Cobb, que o definia como a informação que conduz o sujeito a acreditar que é cuidado, estimado e pertencente a uma rede social com obrigações mútuas, acarretando em um caráter protetor para estes indivíduos<sup>(7)</sup>.

A saúde individual está relacionada ao contexto coletivo e esses indivíduos estão inseridos em uma realidade que envolve desde familiares mais próximos até a comunidade em que vivem. Por vezes, são pessoas que estão próximas e se mostram disponíveis para ajudar aquelas em que familiares e acometidos encontram o suporte necessário para enfrentar o diagnóstico e o tratamento. Logo, contar com um apoio, perante amigos, familiares, vizinhos, comunidade e até mesmo Associações, permite que os acometidos pelas DR entendam que não estão sozinhos e esta compreensão propicia um fortalecimento emocional importante.

Para um acompanhamento adequado, os acometidos pelas DR necessitam de uma equipe multiprofissional, com médicos, enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais, fisioterapeutas, dentre outros. No entanto, existe uma dificuldade para uma assistência eficiente, que perpassa o pouco conhecimento do diagnóstico e da conduta adequados<sup>(8,9)</sup>.

A busca das DR pela ciência servirá de subsídio profissional. Não é apenas o conhecimento teórico que dará suporte para que esses profissionais entendam a dimensão subjetiva do acometido por uma DR. É necessário que o profissional compreenda o contexto de saúde e social em que vive esse sujeito, a fim de contribuir para a melhoria do atendimento, e de propiciar um diagnóstico precoce e uma conduta condizente com as necessidades individuais e coletivas desses pacientes.

O uso de instrumentos, no cotidiano dos profissionais de saúde, é uma prática cada vez mais presente<sup>(10)</sup>. Logo, um instrumento específico pode facilitar a captação acerca do contexto em que vivem os indivíduos com DR, auxiliando os profissionais que trabalham nos serviços de saúde no suporte e atendimento dessa população, fortalecendo a caminhada e estimulando melhorias na assistência a eles. O estudo se faz necessário para ampliar a compreensão sobre os efeitos das DR no cotidiano da sociedade, destacando o fortalecimento da cidadania. Desta forma, o objetivo deste estudo foi desenvolver e validar um instrumento que possibilite avaliar a percepção do acesso à saúde e suporte social destinado aos acometidos por DR.

## **2 OBJETIVO**

Apresentam-se a seguir os objetivos estabelecidos para dar cumprimento ao desenvolvimento deste estudo.

### **2.1 Objetivo Principal**

Construir e validar um instrumento que possibilite avaliar a percepção do acesso à saúde e suporte social destinado aos acometidos por DR.

### **2.2 Objetivo Secundário**

Apresentar os resultados da aplicação do instrumento na população alvo do estudo.

### 3 REVISÃO DA LITERATURA

Esta seção trata do referencial teórico que embasa o presente estudo e está dividido em quatro partes, referentes à caracterização das DR, condições de acesso à saúde nas DR, suporte social aos acometidos pelas referidas patologias e processo de construção e validação de instrumentos.

#### 3.1 Doenças Raras

As causas das DR relacionam-se à genética, em cerca de 80% dos casos. Os outros 20% variam entre causas bacterianas, virais, alérgicas e degenerativas. Setenta e cinco por cento das DR se manifestam nos primeiros anos de vida, entre 0 a 5 anos, contribuindo substancialmente para a morbimortalidade até os 18 anos<sup>(2)</sup>. Logo, a descoberta por meio de um diagnóstico correto, em tempo hábil, coopera para sobrevivência dos acometidos.

As DR podem apresentar-se de forma crônica, progressiva e incapacitante, e as consequências de doenças, com essas características, representam uma qualidade de vida comprometida que atinge os familiares e amigos<sup>(11)</sup>; trazem também importantes consequências médicas, psicológicas e sociais, pois a raridade é o principal obstáculo para o diagnóstico e o desenvolvimento de intervenções terapêuticas, acarretando incertezas e limitações da compreensão da história natural dessas doenças<sup>(12)</sup>. Os sinais e sintomas presentes nas DR muitas vezes se aproximam dos apresentados por doenças comuns, o que dificulta e estende por mais tempo o diagnóstico definitivo<sup>(13)</sup>.

A primeira barreira a ser vencida é o diagnóstico conclusivo, que muitas vezes tarda a ser finalizado<sup>(14)</sup>. Muitas das DR precisam de tecnologias específicas para conclusão do diagnóstico e muitos laboratórios no Brasil e no mundo vêm especializando-se em diagnósticos específicos<sup>(15)</sup>. No Brasil o diagnóstico das DR é complexo e lento, os pacientes demoram meses ou anos tentando um diagnóstico conclusivo, o que muitas vezes traz consequências irreversíveis<sup>(16)</sup>.

As famílias que descobrem precocemente que suas crianças são acometidas por uma DR passam por um processo de atendimento desigual, desde a falta de tecnologias para o

conhecimento da condição rara, até a dificuldade, quando diagnosticados, de ter acesso às medicações e a um tratamento apropriado. Acabam sem direito a uma assistência integral e com equidade. Precisam de um suporte social e econômico e, usualmente, recorrem aos meios judiciais para adquirir o direito ao cuidado específico<sup>(3)</sup>.

Dentre as diversas DR está a acromegalia, doença causada pelo excesso de produção do hormônio de crescimento (GH) e do fator de crescimento (IGF-1)<sup>(17,18)</sup>. Apresenta uma prevalência de 2,8 a 13,7 por 100 mil habitantes<sup>(19)</sup>. Acompanha uma série de comorbidades como doenças cardiovasculares, hipertensão, diabetes e apneia do sono<sup>(17)</sup>, assim como modificação da aparência do paciente, deformidades esqueléticas, distúrbios metabólicos, *deficits* psicossociais e transtornos mentais<sup>(18)</sup>.

As principais complicações da acromegalia estão relacionadas com o tempo de exposição ao hormônio de crescimento. Logo, o diagnóstico tardio relaciona-se diretamente com a morbidade e a mortalidade<sup>(17)</sup>. O diagnóstico, após início dos sintomas, ocorre em média de 4 a 5 anos, já tendo sido evidenciados atrasos de 15 a 25 anos<sup>(19)</sup>. O diagnóstico lento pode advir como resultado da falta de conhecimento sobre a doença, uma vez que a acromegalia é uma DR, cujo desafio é a detecção precoce<sup>(20)</sup>. O atraso no diagnóstico na Atenção Básica muitas vezes ocorre devido às queixas dos pacientes serem similares a outras patologias<sup>(21)</sup>.

A acromegalia é tratada no Centro de Diabetes e Endocrinologia da Bahia (CEDEBA). Outras DR que contam com centros de tratamento na Bahia são apresentadas resumidamente no quadro 1.

**Quadro 1 - Doenças raras com centros de tratamento na Bahia**

<b>Doença Rara</b>	<b>Acometimentos</b>	<b>Centros de Tratamento</b>
<b>Distrofia muscular</b> Doenças genéticas. Exemplos: Duchenne e Becker.	Os músculos que controlam o movimento enfraquecem progressivamente e atrofiam. Algumas pessoas com distrofia muscular vivem de forma normal, com os sintomas se desenvolvendo muito lentamente. Outras podem sentir fraqueza muscular rápida e severa <sup>(22)</sup> .	Ambulatório Docente-Assistencial da Bahiana (ADAB)
<b>Artrogripose</b> Doenças neurológicas, musculares, esqueléticas, anomalias cromossômicas, alterações do tecido conjuntivo e compressão fetal <sup>(23, 24)</sup>	Rigidez nas articulações, músculos tensos, luxação nas articulações, fraqueza muscular, ombros deslocados, cotovelos fixos em extensão, pés tortos e dificuldades na alimentação <sup>(25, 26)</sup> .	Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação em Salvador

**Quadro 1** – Doenças raras com centros de tratamentos na Bahia (Continuação)

<b>Gaucher</b> É a mais frequente das doenças lisossômicas (três tipos) <sup>(11)</sup> .	Hepatoesplenomegalia, anemia, trombocitopenia, dor óssea, osteopenia, retardo de crescimento, atraso do desenvolvimento, estrabismo, paralisia do olhar horizontal, demência progressiva, ataxia e mioclonias, hidropsia fetal não imune, icterícia colestática e ictiose congênita <sup>(27, 28)</sup> .	Hemocentro de Salvador (HEMOBA)
<b>Cushing</b> Produção de cortisol em excesso <sup>(29)</sup> .	Obesidade, atrofia da musculatura, edema de MMII, fraqueza muscular, rosto redondo, equimoses, infecções cutâneas, adelgaçamento da pele, hirsurtismo, pleora facial, distúrbios psiquiátricos, hipertensão, osteopenia, osteoporose e intolerância à glicose <sup>(30)</sup> .	Centro de Diabetes e Endocrinologia da Bahia (CEDEBA)
<b>Fibrose Cística</b> Doença Genética <sup>(31)</sup> .	Pneumonia de repetição, tosse crônica, desnutrição, dificuldade de ganhar peso e estatura, movimentos intestinais anormais, pólipos nasais e baquetamento <sup>(32,14)</sup> .	Hospital Octávio Mangabeira, Salvador.
<b>Osteogênese Imperfeita</b> Causada por mutações genéticas que resultam em prejuízo da qualidade ou da quantidade do colágeno tipo 1 <sup>(11,33)</sup> .	Deformidades ósseas progressivas, fraturas recorrentes, <i>dentinogenesis imperfecta</i> , escleras de coloração normal ou azulada e grave comprometimento do crescimento <sup>(11)</sup> .	Hospital Universitário Professor Edgar Santos (HUPES)
<b>Mucopolissacaridose (MPS)</b> Deficiência de enzimas lisossômicas específicas, que afetam o catabolismo dos glicosaminoglicanos (GAGs) <sup>(11, 34)</sup> .	Engrossamento progressivo das feições, opacificação de córneas, infecções de vias aéreas de repetição, aumento do fígado e baço, acometimento de válvulas cardíacas, rigidez, anomalias articulares e alterações no crescimento <sup>(11, 35)</sup> .	HUPES e Hospital Estadual da Criança em Feira de Santana (HEC)
<b>Amiotrofia Espinhal</b> Grupo de doenças de herança autossômica recessiva <sup>(36)</sup> . A forma grave das amiotrofias é o tipo I, com início por volta dos seis meses de vida <sup>(37)</sup> .	Degeneração progressiva dos neurônios motores no corno anterior da medula e dos núcleos de nervos cranianos. O defeito genético está associado a mutações no gene SMN1, responsável pela síntese completa da proteína SMN ( <i>survival motor neuron</i> ), localizado no cromossomo 5q <sup>(37, 36)</sup> .	Hospital Universitário Professor Edgar Santos (HUPES)

Fonte: Elaboração da autora.

As dificuldades vivenciadas pelos acometidos pelas DR são similares e implicam relação com as políticas públicas. Essas doenças são estudadas e analisadas de diferentes formas em cada país, havendo uma diversidade no modo de criar e pôr em prática as políticas públicas, podendo existir diferenças dentro do mesmo país. Em alguns países da União Europeia, Estados Unidos e Japão, essa temática tem evoluído e contribuído para avanços nos diagnósticos, tratamento e assistência em geral <sup>(14)</sup>.

No Brasil, a Constituição Federal de 1988 institui o acesso universal e igualitário à saúde, mediante políticas públicas, colocando a responsabilidade sobre o Estado <sup>(38)</sup>. O Sistema Único de Saúde (SUS) é uma conquista da população brasileira e evoluiu ao longo dos anos com a criação de diversas políticas públicas voltadas para melhoria da qualidade e acesso à saúde <sup>(39)</sup>. São exemplos as políticas voltadas para doenças crônicas não



transmissíveis<sup>(40)</sup> e grupos específicos como: idosos<sup>(41)</sup>, crianças<sup>(42)</sup>, adolescentes<sup>(43)</sup> e mulheres<sup>(44)</sup>. Abrangendo de forma equânime as principais necessidades de cada grupo e da coletividade como um todo.

A primeira política voltada para DR foi a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, criada em 2009. Foi impulsionada pela segunda causa de mortalidade infantil que, à época, encontrava-se nos problemas genéticos<sup>(45)</sup>. No entanto, pouco se investiu nessa política, tardando para que as DR, que incluem doenças genéticas, fossem consideradas tema para criação de uma política específica.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras foi instituída pela Portaria nº 199, em 30 de janeiro de 2014, do Ministério da Saúde, com o objetivo de diminuir a mortalidade, reduzir a morbimortalidade, assim como as manifestações secundárias, e melhorar a qualidade de vida mediante a promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento, redução de incapacidade e cuidados paliativos. Para alcançar os objetivos, a política propõe uma abrangência transversal com a Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha<sup>(46)</sup>. Essa política visa, assim, reduzir o sofrimento emocional dos acometidos e seus familiares, facilitando o acesso à saúde via SUS e permitindo que os gestores públicos racionalizem os recursos e enfoquem o usuário como um todo, proporcionando, assim, uma assistência ampla, considerando suas necessidades de forma sistêmica e dinâmica<sup>(13)</sup>.

### **3.2 Acesso à saúde nas doenças raras**

Esta seção aborda os serviços disponíveis, o diagnóstico e o tratamento destinados aos acometidos por DR.

#### **3.2.1 Serviços de Saúde**

As DR estão sub-representadas nos sistemas de codificação de cuidados de saúde, visto que, apenas uma pequena fração delas tem códigos em nomenclaturas internacionais, especialmente no Código Internacional de Doenças (CID10), tornando difícil rastrear os pacientes em sistemas de informação de saúde. Isso contribui para a falta de verificação e de reconhecimento da

importância para o planejamento de saúde e a alocação de recursos, além de dificultar a realização de pesquisas clínicas, resultando em uma má compreensão da história natural e na falta de conhecimento da epidemiologia<sup>(47)</sup>.

Para que a população tenha um bom atendimento é necessária a realização de pesquisas. E estudos em DR levantam dificuldades devido ao número limitado de doentes que podem ser investigados, necessitando de estratégias diversificadas. Além do que, empresas farmacêuticas não voltam a atenção para esse público devido ao número diminuto de indivíduos afetados<sup>(48)</sup>.

Logo, as DR são um desafio à Saúde Pública e exigem estratégias para melhorar as condições dos serviços de prevenção, diagnóstico e tratamento dos acometidos. É necessário um atendimento nos níveis primários, secundários e terciários, porém, experiências de referência e contrarreferência nos serviços brasileiros de saúde ainda são inexistentes. Há uma pequena quantidade de centros de tratamento para os acometidos por DR, frequentemente estão localizados nos grandes centros urbanos, dificultando o acesso dos moradores de cidades menores<sup>(49)</sup>.

A porta de entrada dos usuários aos serviços especializados encontra-se na Atenção Básica, pois é o espaço de saúde mais próximo das populações e o elo entre os acometidos pelas DR, ou suspeitos, e o serviço especializado. Para isto, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR brasileira se preocupou em definir a necessidade de treinamentos para as equipes das Unidades Básicas, desde os encaminhamentos corretos para o diagnóstico, até o cuidado direto que será estabelecido ao longo de todo o percurso, sempre considerando as especificidades das DR. É na Atenção Básica que se inicia o projeto terapêutico singular, que será a base e o instrumento de todo o atendimento ao acometido por essas patologias<sup>(7, 10)</sup>.

O acometimento por uma DR interfere nas relações com os serviços de saúde, pois as famílias enfrentam o desafio de não contarem com um atendimento organizado para o acolhimento da condição rara dos membros afetados e enfrentam o desconhecimento dos profissionais sobre as DR. Além disto, os recursos dos municípios quanto a transporte e medicação não conseguem suprir as demandas dos acometidos<sup>(49)</sup>. Uma saída para esses indivíduos, que muitas vezes não conseguem o acesso à terapêutica indicada, é utilizar a via administrativa ou judicial, como

forma de exigir do Estado uma solução condizente<sup>(50)</sup>. A implantação da Política Integral às Pessoas com DR no Brasil é uma esperança da melhoria desses serviços.

Já na Europa as iniciativas para políticas voltadas para as DR tiveram início no final do século XX e os primeiros Centros de Especialização sugeriram em 1990, na Suécia, e em 2001, na Dinamarca. A França foi pioneira em criar um Plano Nacional de DR em 2004, enquanto que em 2008 foi definida através da Comunicação da Comissão Europeia a política da União Europeia sobre as DR<sup>(51)</sup>.

Um exemplo de organização dos Serviços de Saúde voltado para DR é o projeto “se-atlas” que teve o objetivo de apresentar as opções de cuidados médicos para os acometidos, através de um mapa interativo, estabelecendo um portal de informação central, com uma visão geral dos especialistas. Financiado pelo Ministério Federal da Saúde da Alemanha, o objetivo do projeto “se-atlas” foi concentrar uma representação inovadora de opções de cuidados médicos para as pessoas com DR, derivados do conjunto de dados da Orphanet. O recurso fornece uma visão rápida e intuitiva sobre os diferentes serviços disponíveis<sup>(52)</sup>.

No Brasil, as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR foram organizadas em eixos estruturantes. Iniciando pelo eixo das DR de origem genética que abrangem cerca de 80% das DR: Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, Deficiência Intelectual e Erros Inatos do Metabolismo; seguem-se pelas de origem não genética: com causas infecciosas, inflamatórias, autoimunes e outras doenças raras de origem não genética. Dessa forma, conseguiu-se organizá-las segundo suas semelhanças, a fim de potencializar os benefícios dos acometidos<sup>(13)</sup>.

Um equipamento de suporte nos serviços do Brasil é Atenção Domiciliar, que considera o grau da incapacidade resultante da DR, e contribui para o diagnóstico e tratamento inicial. É uma alternativa ao atendimento integral, oferece uma assistência multiprofissional e interdisciplinar voltada às especificidades do usuário, considera o contexto familiar e social do indivíduo, promovendo a autonomia e garantindo a continuidade da assistência. A Atenção Domiciliar envolve toda a família e a comunidade no processo de reabilitação e reinserção social e para tanto é importante o envolvimento intersetorial e das redes de apoio da comunidade<sup>(13)</sup>.

A atenção especializada ambulatorial e hospitalar compreende o agrupamento dos diversos setores existentes na Rede de Atenção à Saúde do SUS, que oferecem tecnologias necessárias para atendimento de urgência, ambulatorial especializado, hospitalar e de reabilitação<sup>(13)</sup>. Assim como, os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras, que se direcionam à prevenção, ao diagnóstico e à terapêutica dos acometidos e dos usuários com risco de desenvolver uma DR<sup>(13)</sup>. Todos os equipamentos de Saúde existentes no SUS devem manter um sistema de referência e contrarreferência, que permita o acompanhamento dos acometidos por DR de forma sistematizada e complementar.

### 3.2.2 Acesso ao Diagnóstico

Um dos principais desafios associados às DR é a incapacidade do sistema médico em diagnosticar corretamente essas doenças, levando a um atraso na terapia. O diagnóstico precoce é essencial para a conduta da doença de forma adequada. Nos países em desenvolvimento, o tempo de diagnóstico para as DR é longo e, mesmo após o diagnóstico adequado e existência de um tratamento, este pode ser lento e no caso de doenças com possibilidade de cura nem sempre esse desfecho é alcançado<sup>(53)</sup>. Em algumas situações os pacientes falecem sem um diagnóstico conclusivo fragilizando todo o sistema familiar<sup>(3)</sup>.

Para o paciente com uma DR tratável um diagnóstico precoce traz consequências na evolução da doença, impedindo danos neurológicos progressivos e influenciando diretamente na morbidade e mortalidade<sup>(14)</sup>. Os testes genéticos ou bioquímicos propiciam um diagnóstico mais assertivo, evita exames desnecessários, e permite orientação da família em termos de risco. É crescente o número de doenças com testes disponíveis para avaliar o risco do seu desenvolvimento e o número de situações em que se pode atuar preventivamente e evitar ou minorar as consequências das DR<sup>(16)</sup>.

Uma etapa importante na busca pelo diagnóstico é o Aconselhamento Genético (AG), que deve ser feito por médico geneticista e ou profissional da saúde capacitado com pós-graduação em Genética Humana ou Biologia Molecular Humana ou Citogenética Humana. Este processo se dá através da comunicação do risco de desenvolvimento de uma doença genética nas famílias, orientando sobre as características da doença, o curso provável e o manejo disponível, objetivando uma compreensão sobre os aspectos que envolvem a

doença. Os profissionais devem se portar de forma imparcial e não desencorajar as famílias com risco de desenvolverem doenças genéticas, de gerarem seus filhos, devem esclarecer o risco, a patologia e o curso natural da doença, sendo a decisão final da família<sup>(13)</sup>.

Para um diagnóstico preciso e uma boa prestação de cuidados em DR, necessita-se de um grupo especializado. Na Europa, existem diversos centros dedicados a distúrbios individuais e variado número de departamentos de genética clínica. Todos equipados e com pessoal treinado na avaliação das famílias e pacientes, com acesso e incentivo a estudos adicionais para proporcionar um diagnóstico desde as DR até as doenças chamadas ultrarraras, definidas como aquelas cuja prevalência é de um para cada 2 milhões de habitantes<sup>(48)</sup>.

O conhecimento profissional sobre as DR ainda é escasso: 234 estudantes da área da saúde foram questionados sobre as DR na Espanha e o que se concluiu foi que apenas 25% deles tinham conhecimento sobre as DR e os tratamentos, além de evidenciar, entre os médicos residentes, o sentimento de falta de experiência e tempo para diagnosticá-las e tratá-las<sup>(8)</sup>. No Brasil este desconhecimento entre os profissionais foi evidenciado em um estudo sobre Fibrose Cística, realizado no estado do Paraná, que mostrou um sentimento de limitação e impotência por parte dos familiares que integraram o referido estudo; para essas famílias, o desconhecimento do profissional trazia a insegurança no tratamento das suas crianças<sup>(9)</sup>.

### 3.2.3 Acesso ao Tratamento

As autoridades reguladoras de todo o mundo reconheceram a necessidade de melhorias no acesso oportuno a conduta segura e eficaz para pacientes com DR e têm sido capazes de mudar os prazos de aprovação para o acesso a novos cuidados. O maior impedimento para o acesso aos medicamentos é o financiamento, principalmente em sistemas públicos de cuidados de saúde. Um agravante para os atrasos no acesso a medicamentos é a redundância das informações referentes à segurança, à eficácia e ao valor econômico de uma determinada droga. Claramente, é preciso fazer mais, incluindo a racionalização do processo de revisão de reembolso, para acelerar o acesso dos pacientes aos tratamentos necessários<sup>(54)</sup>.

Medicamentos para as DR, os chamados medicamentos órfãos, costumam ter custo alto e baixa evidência clínica. Em um estudo na Austrália, o acesso dos pacientes aos novos medicamentos órfãos não era diferente ao de novos medicamentos não órfãos durante o período de análise do

referido estudo<sup>(55)</sup>. Nesse país, todos os medicamentos antes de serem liberados passam pela avaliação da Agência em Tecnologias em Saúde, através de um comitê consultivo de benefícios farmacêuticos o qual, após a avaliação positiva de um medicamento, permite que os laboratórios iniciem a negociação com o governo referente aos custos<sup>(54)</sup>. A referida Agência considera o custo-efetividade como parte da avaliação, independentemente de ser órfão ou não.

O processo pelo qual diferentes jurisdições fornecem o acesso dos doentes aos medicamentos órfãos é inconsistente, levando a atrasos variáveis na aprovação regulamentar em todos os mercados mundiais. O processo regulamentar para revisão e aprovação dos dados de segurança e eficácia é mais ou menos semelhante na maioria dos países desenvolvidos. Envolve a compilação de relatórios de testes em animais, pré-testes em humanos (clínica) e um resumo do processo de fabricação da droga ativa até a formulação final da dose humana. A apresentação de dados marca a entrada no processo de autorização de comercialização<sup>(54)</sup>.

As avaliações de eficiência não devem ser implantadas quando a escolha é entre uma única conduta e nenhuma conduta, pois a falha em fornecer qualquer tratamento negaria inteiramente a um indivíduo o direito de prosseguir seu plano de vida<sup>(56)</sup>. Ademais, existem DR que não necessitam de drogas ou tratamentos onerosos e o diagnóstico, intervenções e tratamentos precoces resultam em custos baixos. Nesse sentido, não é correto não cuidar desses pacientes com DR apenas por serem acometido por uma enfermidade que se encaixa na categoria de “rara”<sup>(57)</sup>. Existe ainda uma dificuldade no acesso aos atendimentos de fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional dentre outros, sendo estes serviços voltados para reabilitação que nem sempre acarretam grandes custos<sup>(58)</sup>.

No caso de novos medicamentos órfãos, a equidade, a gravidade particular das DR e a disponibilidade de tratamento devem ser consideradas no momento de tomada de decisão. Existe um diálogo em curso entre os governos, pacientes, profissionais de saúde e os promotores de medicamentos órfãos, a fim de desenvolver uma política equilibrada, que promova a toda população o acesso as medicações de forma eficiente e justa<sup>(55)</sup>.

O Japão dispõe de um programa voltado para DR datado de 1972 e, desde então, tem promovido pesquisas direcionadas a prevalência, tratamento e qualidade de vida dos pacientes acometidos; bem como fornecido acesso expandido ao tratamento desses pacientes<sup>(59)</sup>. Ademais, conta com

um programa de acesso a drogas não aprovadas, desde que o agente em questão seja aprovado no país exportador, acelerando assim a terapêutica dos pacientes<sup>(54)</sup>.

Nos EUA, os planos de saúde oferecem cobertura e operam no regime de coparticipação para sete DR, com 11 medicamentos disponíveis<sup>(60)</sup>; o programa de classificação para disponibilização de medicamentos com rapidez, da Administração de Alimentos e Medicamentos (FDA), desenvolveu quatro abordagens (designação rápida, designação de terapia inovadora, aprovação acelerada e revisão de prioridade), resultando na introdução de vários novos medicamentos órfãos no mercado norte-americano<sup>(54)</sup>.

Na Holanda, discussões sobre a disponibilização do tratamento das DR via reembolso do governo para os seguros de saúde ganhou força nos últimos anos<sup>(61)</sup>, assim como o número de medicamentos órfãos e de pacientes tratados aumentou substancialmente ao longo dos anos<sup>(62)</sup>.

Em muitos países, as autoridades reguladoras têm implementado a aprovação de drogas destinadas a equilibrar a escassez de dados de segurança e eficácia clínica com a necessidade urgente de novas terapias para as DR. A maioria das jurisdições (União Europeia, Estados Unidos e Japão) desenvolveram mecanismos pós-aprovação para monitorar a nova terapia nos primeiros dias de acesso ao mercado, com exigências de relatórios pós-comercialização imposta ao fabricante<sup>(54)</sup>.

No Brasil, o acesso à saúde é garantido via Constituição, que instituiu o acesso universal e igualitário à saúde. Uma maneira de reconhecer a real disponibilização desse acesso é através da forma como o estado aborda as DR e sua conduta de valor elevado<sup>(50)</sup>. A realidade mostra que muitos pacientes acabam necessitando recorrer à justiça para ter acesso às medicações de alto custo<sup>(63, 64)</sup>. Ao contrário dos medicamentos essenciais, o custo elevado do medicamento individual e a baixa prevalência da doença elevam o custo total da terapêutica das DR<sup>(63)</sup>. Além do que a baixa taxa de diagnóstico das DR no Brasil, torna o investimento em registro e distribuição das drogas órfãs pouco rentável<sup>(65)</sup>. E o poder público acaba gastando bastante em exames e demais procedimentos na peregrinação dos acometidos por DR em busca de um diagnóstico, estima-se que os paciente levam em torno de dois a quatro anos para obter um diagnóstico conclusivo<sup>(2)</sup>.

Após a criação da política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, formou-se um painel com 60 especialistas para priorização dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), ressaltando-se que o SUS, através de portarias específicas, já disponibiliza PCDT para 35 DR, dentre elas: Acromegalia, Doença de Crohn, Doença de Gaucher, Doença de Wilson, Esclerose Lateral Amiotrófica, Esclerose Múltipla e Fibrose Cística. O Sistema Único de Saúde pretende, por meio desse grupo de especialistas, publicar mais 43 PCTS, sendo que, destes, 12 tinham previsão para publicação em 2015<sup>(66)</sup>. Porém, uma nota Técnica de outubro de 2016 do Ministério Público do Espírito Santo esclarece os possíveis motivos pelos quais esses protocolos ainda não terem sido lançados. Algumas das drogas precisam da autorização prévia da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), como é o exemplo da Tafamidis (nome comercial Vyndagel), utilizada para o tratamento da polineuropatia amiloidótica familiar, já empregada na Europa desde 2011; no entanto, sem aprovação da ANVISA, está impossibilitada a incorporação, por parte da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias do SUS (CONITEC)<sup>(65)</sup>, embora a polineuropatia amiloidótica familiar esteja na lista dos 12 PCTS que deveriam ter sido publicados em 2015.

### **3.3 Suporte Social nas Doenças Raras**

O diagnóstico de uma DR traz consequências complexas, causando um forte impacto no indivíduo e família. Atualmente, existe um número crescente de pacientes diagnosticados com DR, no entanto, o conhecimento sobre as necessidades desses pacientes ainda é escasso<sup>(3)</sup>. O acometimento por uma DR altera aspectos econômicos referentes à reorganização familiar, pois, muitas vezes, o membro da família que se torna o cuidador responsável precisa deixar o trabalho para se dedicar à terapêutica do acometido, diminuindo a renda financeira. Além desses fatores, muitas vezes o acometido e seu cuidador necessitam de auxílio para transporte, alimentação e estadia, em ocorrência de viagens quando os centros de referência ficam distantes das cidades que moram<sup>(49)</sup>. E no caso de pacientes com DR que causam deterioração física, desistir do emprego não é uma escolha<sup>(67)</sup>.

Os impactos sociais se iniciam no momento do diagnóstico, em que o profissional de saúde muitas vezes não está preparado e informa a família sobre a enfermidade de modo pouco pessoal, muitas vezes já estimando o tempo de vida e enfatizando deformidades e a gravidade da doença, causando muita angustia e desespero aos ouvintes. O relato de impotência e



humilhação por parte dos pacientes ocorre ao perceberem que muito pouco pode ser feito, além do que, em algumas situações ficam na dependência de vontade política. Assim, a exclusão de que essas famílias são vítimas faz com que muitos dos acometidos e suas famílias não se reconheçam como cidadãos, de modo que escolhem viver uma vida mais restrita<sup>(14)</sup>.

Conflitos conjugais podem existir após o diagnóstico de uma DR, no sentido de uma nova reformulação familiar, com novas definições de papéis e prioridades. Em algumas famílias, pode haver um fortalecimento das relações e, em outras, a separação/divórcio pode acontecer<sup>(49)</sup>.

Um estudo na Suécia mostrou como os acometidos pelas DR enfrentam dificuldades na vida diária, como sono, educação, vida profissional e habitação, destacando a importância do apoio social, mediante formas de conscientização e informações sobre as DR para toda a sociedade e para os profissionais prestadores de serviços em saúde e de organismos oficiais<sup>(68)</sup>.

Um trabalho com relatos de jovens adultos acometidos por Distrofia Muscular mostrou a importância do apoio social para gerenciar questões práticas e emocionais do cotidiano, partindo da compreensão dos profissionais de que o paciente deve ser acolhido de forma holística, ou seja, ele deve ser ouvido e cuidado conforme suas necessidades, até a importância dos papéis dos familiares e amigos na sua vida. Em relação à sociedade em geral, esses pacientes esperam ser vistos como integrantes da coletividade pela compreensão do significado do diagnóstico e pelo envolvimento em atividades significativas, como lazer, conversas com outras pessoas, emprego e até interação com animais de estimação<sup>(67)</sup>.

Muitas vezes, o apoio é procurado através das mídias sociais. A comunicação social, a saúde digital e a defesa do paciente criaram um ambiente onde as campanhas de acesso alargado oferecem esperança para salvar a vida de alguns pacientes. Além disso, defensores dos acometidos ganharam voz em campanhas visando mudanças legais e normativas que oferecem um acesso mais fácil às terapias experimentais para os pacientes e famílias que enfrentam diagnósticos de risco de vida<sup>(69)</sup>.

A *Wikipédia* é uma enciclopédia interativa que proporciona a reunião de informações relevantes sobre determinadas DR, podendo ter elementos acrescentados pelos próprios pacientes e seus familiares, em diferentes línguas e países<sup>(70)</sup>. O *Facebook* é utilizado por muitos grupos como

forma de comunicação mútua, e *orphanet* é um portal que reúne informações sobre as DR de diversos países e em diversas línguas. Estes espaços funcionam como um apoio entre os acometidos e seus familiares, além de divulgar a existência das DR.

Porém, é importante destacar que espaços como os supracitados, com exceção da *orphanet*, não disponibilizam informações seguras para uso em pesquisas. Um exemplo de bases de dados confiável sobre DR, a *waihonapedia*, que traz informações sobre a síndrome de Pitt-Hopkins (PTHS) e na qual pesquisadores e familiares proporcionam informações para todos os que estudam a respeito e os que planejam as intervenções e desejam comparar os resultados com a história natural<sup>(70)</sup>.

A criação de mais bancos de dados para DR, como já acontece com a Síndrome Marshall e Smith, proporciona informações dos pacientes, sendo alimentados por seus familiares, com tradução em sete línguas, e pode contribuir ainda mais na divulgação das informações para a sociedade. Bancos como este destacam a importância dos grupos de apoio que, através da internet, têm desempenhado um papel facilitador cada vez mais importante na pesquisa médica, especialmente no noroeste da Europa, agindo tanto em níveis nacionais como internacionais<sup>(48)</sup>.

Todas estas mídias, muitas vezes, constituem a principal fonte de informação e são bastante utilizadas pelos grupos de suporte. O uso da infraestrutura de grupos de apoio proporciona colaboração intensiva entre todos, particularmente na obtenção de dados extremamente valiosos. A colaboração entre grupos de apoio e pesquisadores, facilitada pelas mídias sociais, pode levar a melhorias na assistência à saúde e na qualidade de vida dos acometidos por DR<sup>(70)</sup>.

A fim de abordar as necessidades não satisfeitas e de criar oportunidades que beneficiem os pacientes com DR na Índia, um grupo de voluntários criou uma organização, sem fins lucrativos, chamada Organização para as Doenças Raras Índia (ORDI), que representa a voz coletiva e defende as necessidades dos pacientes com DR<sup>(53)</sup>.

As Organizações e Associações voltadas para as DR são uma forma de apoio social. Uma organização específica para uma única doença não tem a mesma força que uma organização que abranja um número maior de doenças<sup>(71)</sup>. Essas organizações e associações contribuem na luta por objetivos comuns, com harmonização de políticas e práticas, assim como, estabelecimento de centros regionais de pesquisa, diagnóstico e tratamento<sup>(72)</sup>. Como

exemplos: Organização Nacional de Desordens Raras nos Estados Unidos (NORD), Doenças Raras do Reino Unido (RDUK) e Organização Europeia para Doenças Raras (EURORDIS)<sup>(73)</sup>.

No Brasil, existe o Instituto Vidas Raras, organização sem fins lucrativos que objetiva promover os direitos constitucionais dos acometidos que se encontram em situação de vulnerabilidade social, além de fornecer informações sobre as DR para toda sociedade<sup>(74)</sup>. A plataforma Muitos Somos Raros tem o objetivo de fornecer informações relevantes sobre as DR, de forma organizada e atualizada. Os acometidos encontram desde centro de referência, até as notícias atuais sobre as DR, assim como informações referentes à Frente Parlamentar Mista de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (FPMDR), órgão de parlamentares com objetivo de incentivar a produção de atos legais sobre as DR<sup>(75)</sup>.

### **3.4 O Processo de Construção e Validação de Instrumentos**

Estudos de desenvolvimento e validação de instrumentos/escalas têm ganhado destaque nos últimos anos, pela contribuição de teóricos e de metodologias variadas, apesar de ainda serem escassos na América Latina<sup>(76)</sup>.

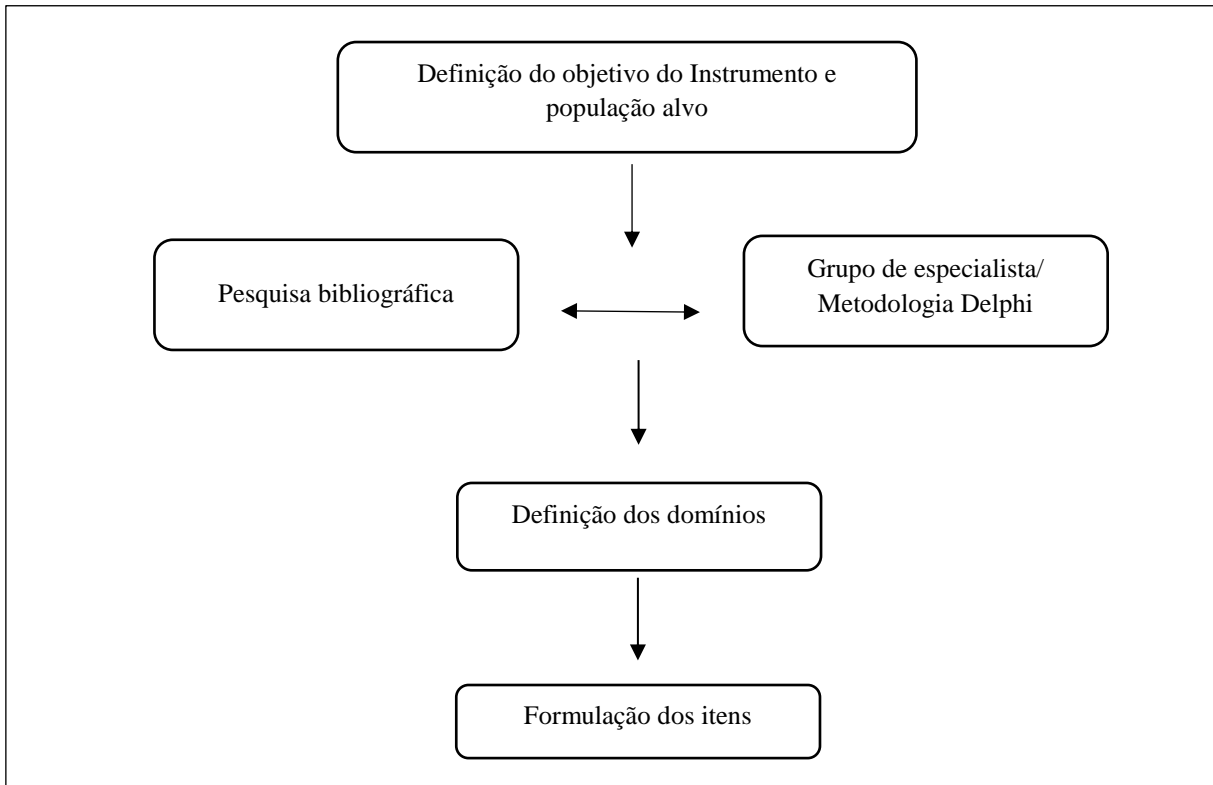
O desenvolvimento de instrumentos se inicia com o processo teórico da pesquisa bibliográfica nas principais bases de dados, a fim de adquirir uma base conceitual para elaboração dos domínios e, a partir desse referencial teórico, selecionam-se as questões que farão parte do instrumento<sup>(77)</sup>. Nesta fase, é necessário definir o objetivo do instrumento, bem como a população com a qual ele será utilizado. Um resumo desse processo é apresentado no quadro 2.

Para criação dos itens/questões da escala, Luiz Pasquali propõe critérios como: simplicidade (expressar uma única ideia), clareza (deve ser compreensível até pelo estrato mais baixo da população-meta), relevância (pertinência), precisão (cobrir o traço latente), variedade (variar a linguagem), modalidade (utilizar expressões de reação modal, não extremadas), tipicidade (expressões condizentes) e credibilidade (o item não deve parecer despropositado). E para o conjunto dos itens: amplitude (cobrir a magnitude do que se pretende estudar)<sup>(78)</sup>.

Após estudos sobre o desenvolvimento inicial de domínios e possíveis questões é necessário um grupo de especialistas da área para avaliar e contribuir na definição dos domínios e perguntas da escala<sup>(79)</sup>. Uma forma de se alcançar este consenso é a utilização da metodologia

Delphi, que emprega a avaliação por um grupo de especialistas na área que se pretende estudar, através de um questionário que é apresentado diversas vezes até que um consenso entre as respostas seja alcançado<sup>(80)</sup>. A forma como essas questões poderão ser apresentados ao público-alvo dependerá da escolha dos pesquisadores, sendo o modelo Likert bastante utilizado<sup>(81)</sup>.

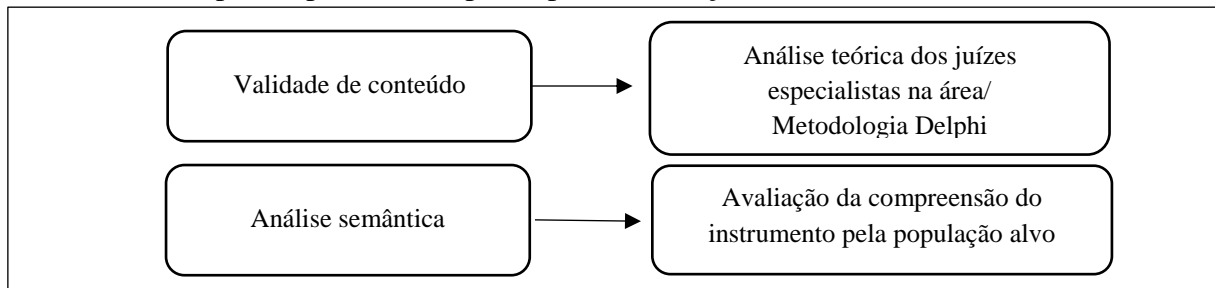
**Quadro 2 - Etapas do processo teórico para construção dos itens do instrumento**



**Fonte:** Elaboração da autora a partir das orientações de Pasquali.

Posteriormente à apresentação aos juízes, iniciam-se os procedimentos empíricos a fim de avaliar a concordância dos especialistas quanto aos índices dos itens isolados e do instrumento como um todo. Essa concordância pode ser alcançada pelo Índice de Validade de Conteúdo (IVC) ou pelo KAPPA. Essa etapa constitui a análise teórica dos juízes ou validade de conteúdo<sup>(81, 78)</sup>. Um resumo desse processo é apresentado no quadro 3.

A análise semântica faz parte de uma análise teórica dos itens, devendo ser realizada pela população a qual o instrumento se destina. O objetivo desta etapa é avaliar o instrumento quanto a sua compreensão<sup>(78)</sup>.

**Quadro 3** - Etapas do processo empírico para construção de instrumentos

**Fonte:** Elaboração da autora a partir das orientações de Pasquali.

Os procedimentos estatísticos são utilizados em todas as fases da construção. Um procedimento inicial é a avaliação do tamanho da amostra aplicada o instrumento, com a finalidade de saber se os dados são bons o suficiente para realização da análise fatorial.

Para tanto, utiliza-se do Kaiser-Meyer-Olkin (KMO) com os valores representando:

- 0,80 – Excepcional;
- 0,70 – Aceitável;
- 0,60 – Médio;
- 0,50 – Pobre;
- Abaixo de 0,50 – Insuficiente<sup>(82)</sup>.

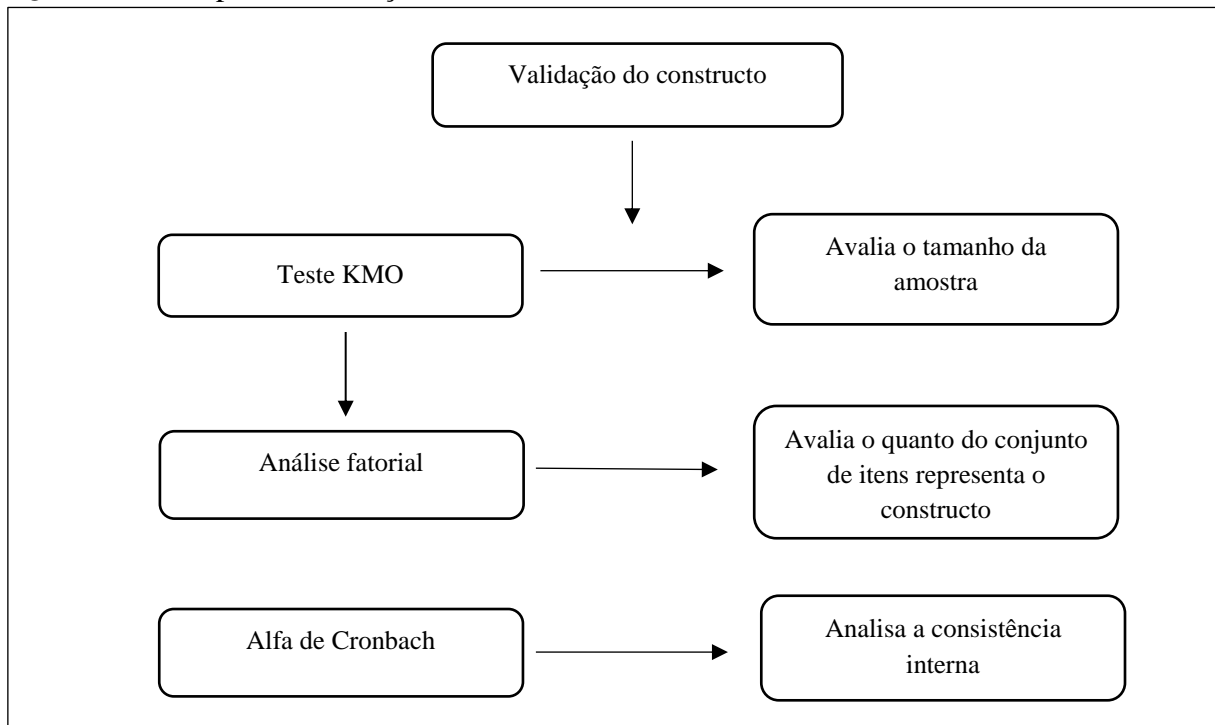
Em seguida, a validação do constructo dos itens pode ser realizada pela análise fatorial, que avalia o quanto o conjunto de itens representam o constructo, avaliando as correlações, covariância e saturação, definindo os fatores e as cargas fatoriais (Quadro 6). Esta técnica utiliza a estatística para esclarecer como uma série de variáveis observadas, chamadas variáveis empíricas (itens), pode ser explicada por um número menor de variáveis-fonte, conhecidas como fatores (domínios); esses fatores são o motivo pelo qual essas variáveis observadas ou medidas se relacionam<sup>(78)</sup>. Para isso, a análise mostra as cargas fatoriais que indicam o quanto o item representa o constructo, sabendo-se que uma carga fatorial aceitável deve estar acima de 0,30<sup>(81)</sup>. Um resumo desse processo é apresentado no quadro 4.

Para avaliar a confiabilidade, um dos passos psicométricos é o coeficiente alfa de Cronbach para análise da consistência interna. Este coeficiente vai de 0 a 1, sendo que o 0 indica ausência total de consistência interna dos itens e 1 presença de consistência de 100%<sup>(78)</sup>.

Logo:

- Acima de 0,9 é considerado excelente;
- Acima de 0,8 é considerado bom;
- Acima de 0,7 é considerado razoável;
- Acima de 0,6 é considerado fraco;
- Abaixo de 0,6 é considerado inaceitável.

**Quadro 4 -** Etapas da validação do constructo do instrumento



**Fonte:** Elaboração da autora a partir das orientações de Pasquali.

Este estudo seguiu as orientações presentes na literatura para a construção do instrumento, com validação do conteúdo por um grupo de juízes, análise semântica através de um pré-teste na população-meta e análise do constructo pela análise fatorial e pelo coeficiente alfa de Cronbach.

## 4 MATERIAL E MÉTODOS

Esta seção apresenta os procedimentos metodológicos adotados, visando ao cumprimento dos objetivos estabelecidos neste estudo.

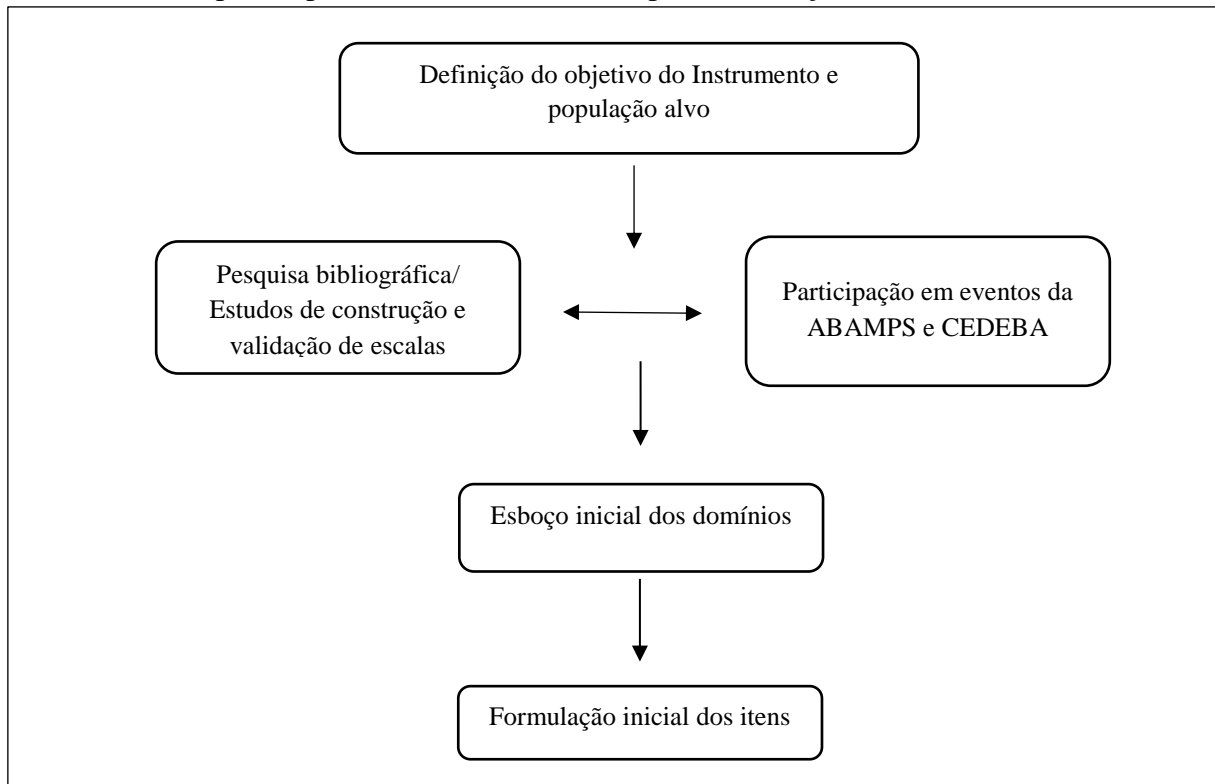
### 4.1 Desenho do Estudo

Trata-se de um estudo para desenvolvimento de um instrumento de percepção do acesso à saúde e suporte social destinado aos acometidos por DR. Para a construção, análise do conteúdo, análise semântica e análise do constructo com fins de mostrar evidências preliminares de validação, utilizou-se o modelo proposto por Luiz Pasquali, abrangendo os processos: teórico, empírico e analítico<sup>(78)</sup>.

#### 4.1.1 Processo Teórico

Para elaboração do instrumento, realizou-se um estudo nas principais bases de dados sobre o tema, a bases utilizadas foram: MEDLINE, LILACS e Banco de Dados em Enfermagem (BDENF). Nesta etapa foram destacadas as características comuns às diversas DR, o itinerário terapêutico e o apoio social. Além disso, o grupo de pesquisadores foi inserido nos principais centros que tratam os acometidos pelas DR. Esta inserção foi realizada em eventos da Associação Baiana de Amigos da Mucopolissacaridose e outras Doenças Raras (ABAMPS) e em grupos de apoio aos acometidos pela Acromegalia, do Centro de Diabetes e Endocrinologia do Estado da Bahia (CEDEBA). Analisaram-se também estudos de construção e validação de escalas existentes que avaliam o suporte social, tais como: *Escala de Satisfação com o Suporte Social* (ESSS)<sup>(83)</sup>, *Medical Outcomes Study* (MOS)<sup>(84)</sup>, *Medical Outcomes Study Social Suporte Survey* (MOS\_SSS)<sup>(85)</sup>, *Escala de Redes Sociais de Lubben* (LSNS)<sup>(86)</sup>.

Após leitura de artigos e vivência no cotidiano com os acometidos pelas DR, definiu-se um primeiro esboço dos domínios que trataram sobre o percurso cursado por esses sujeitos, desde o diagnóstico até o acesso ao tratamento, assim como o contexto social no qual eles estão inseridos. Em seguida, para criação dos itens/questões da escala, foram utilizados os critérios propostos por Luiz Pasquali. Um resumo desse processo é apresentado no quadro 5.

**Quadro 5** - Etapas do processo teórico realizado para construção dos itens do instrumento

**Fonte:** Elaboração da autora a partir das orientações de Pasquali.

#### 4.1.2 Processo Empírico

Os procedimentos empíricos abrangeram todas as etapas nas quais o instrumento foi apresentado. Abrange a validade de conteúdo, análise semântica e validade do constructo. Neste estudo, a análise teórica dos itens referente à validade de conteúdo foi realizada por juízes especialistas e ocorreu em duas etapas qualitativas. A análise semântica e validade do constructo com a finalidade de obter evidências preliminares de validação foram realizadas por acometidos por DR. Um resumo desse processo é apresentado no quadro 6.

##### 4.1.2.1 Validade de Conteúdo

A primeira etapa da validade de conteúdo ocorreu através da apresentação do esboço do instrumento a um grupo de especialistas. Este grupo foi composto por sete profissionais da saúde que atuam diretamente com os acometidos por DR, na cidade de Salvador, sendo eles: um ortopedista, um endocrinologista, dois psicólogos, um assistente social, um enfermeiro e uma nutricionista. Os critérios de inclusão foram: profissionais que atuassem na área das DR por pelo menos um ano, entendendo ser este o tempo necessário para compreensão da



complexidade que cerca essa população. Além de que, o profissional deveria ter disponibilidade de avaliar e reavaliar o instrumento, identificando os pontos positivos, negativos e fazendo sugestões de melhoria. Nesta etapa foi utilizada a metodologia Delphi para definição dos domínios e a construção das questões da primeira versão através de discussões em grupo, individualmente, presenciais e *online*, resultando em um instrumento com quatro domínios e 49 questões no modelo de escala Likert, com cinco opções de escolha.

A segunda etapa foi composta por profissionais de todo o Brasil que atuam diretamente no Acesso à Saúde e Suporte Social, escolhidos por meio da análise de currículos na base de dados do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico (CNPq). Foram selecionados 10 doutores de cada uma das seguintes áreas: enfermagem, psicologia, medicina, sociologia, serviço social, medicina preventiva, epidemiologia e saúde pública/coletiva.

#### *4.1.2.2 Análise Semântica/pré-teste*

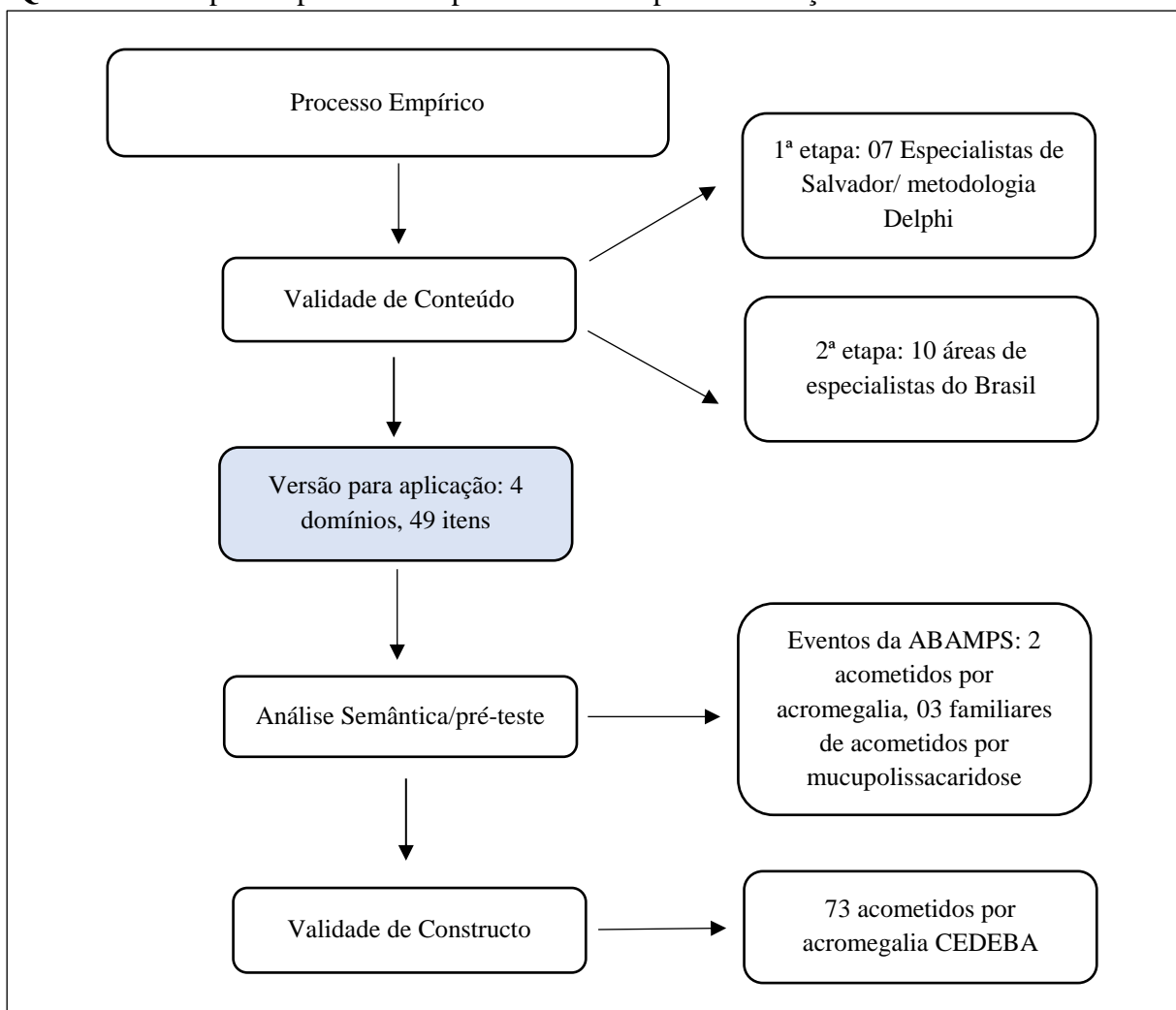
Na Bahia, como já indicado, existe a Associação Baiana de Amigos da Mucopolissacaridose e outras Doenças Raras (ABAMPS), que dá suporte aos acometidos por DR na busca do acesso à saúde e à inclusão social. Com um total de 300 cadastrados, abrange todo o estado da Bahia. O tema da pesquisa foi incluído em palestras e debates realizados pela Associação, momento que propiciou a apresentação do instrumento para dois acometidos por acromegalia e a três familiares de acometidos por mucopolissacaridose com a finalidade de realizar a análise semântica (pré-teste). Estes responderam os itens e posteriormente foram entrevistados quanto à compreensão de cada item em separado e do instrumento como um todo. Como critérios de inclusão para a análise semântica, adotaram-se os seguintes: acometidos por DR ou responsáveis por um acometido e maiores de 18 anos. Como critérios de exclusão: dificuldade de compreensão acerca das perguntas do instrumento.

#### *4.1.2.3 Validade de Constructo*

A validade de constructo foi realizada mediante a aplicação da escala resultante das etapas anteriores em 73 acometidos por acromegalia do Centro de Diabetes e Endocrinologia do Estado da Bahia (CEDEBA). A escolha por uma população acometida por uma única patologia teve o objetivo de seguir a recomendação de uma amostra homogênea e diante dos Centros voltados para pacientes com DR o CEDEBA apresentou uma planilha com 98 acometidos pela

doença, sendo este um número significativo para realização da psicometria. No entanto, da lista com 98 indivíduos, dois já haviam ido a óbito, dois estavam curados, um recusou a participação na pesquisa e apenas 73 foram acessados no período da coleta, a qual foi realizada entre setembro e dezembro de 2016. Essa etapa foi realizada individualmente, em horário e local condizentes com a disponibilidade dos participantes, mediante exposição do instrumento, esclarecimento dos objetivos e apresentação do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (APÊNDICE A).

**Quadro 6 -** Etapas do processo empírico realizado para construção do instrumento

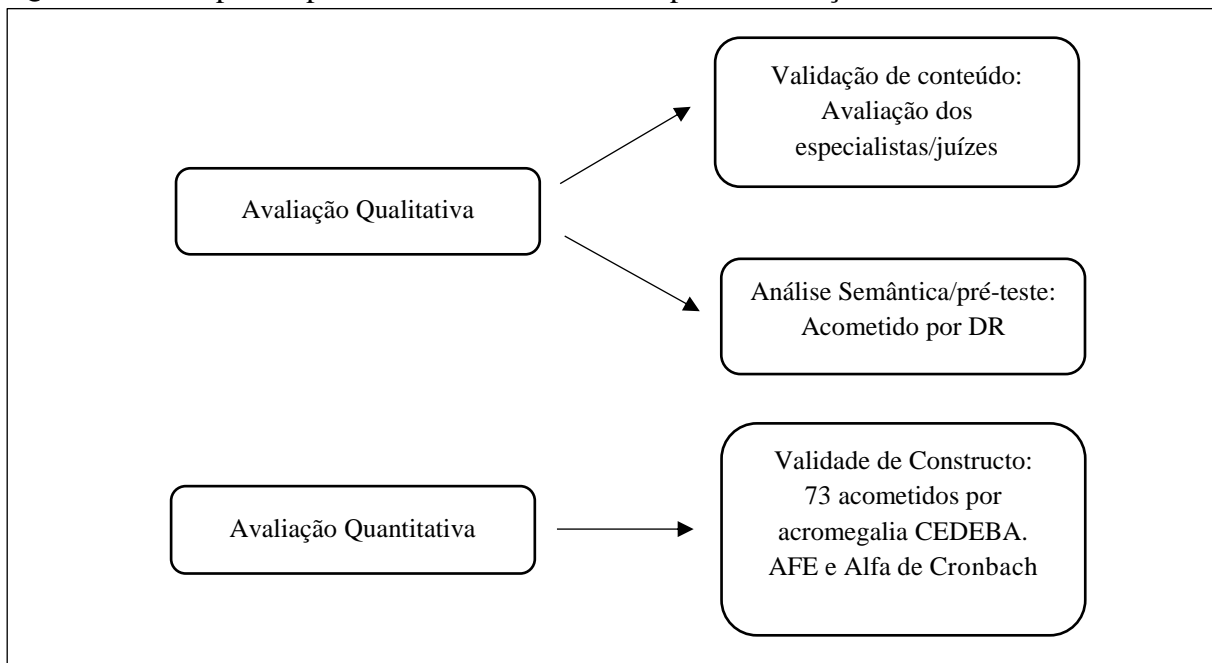


**Fonte:** Elaboração da autora a partir das orientações de Pasquali.

#### 4.1.3 Processo Analítico

Os procedimentos analíticos englobam tanto a avaliação qualitativa utilizada para mensurar a concordância dos juízes e análise semântica, quanto à avaliação quantitativa da aplicação do instrumento construído. A avaliação qualitativa foi realizada mediante a metodologia Delphi, com grupo de especialistas (validade de conteúdo) e a análise semântica, realizada pelos acometidos por DR. Já a avaliação quantitativa da aplicação ocorreu por meio de análises psicométricas que envolveram análise fatorial exploratória (AFE) e Alfa de Cronbach. Um resumo desse processo é apresentado no quadro abaixo.

**Quadro 7** - Etapas do processo analítico realizado para construção do instrumento



**Fonte:** Elaboração da autora a partir das orientações de Pasquali.

#### 4.2 Metodologia de Análise de Dados

Neste estudo, foi utilizado o programa *Statiscal Package for the Social Sciences* (SPSS), versão 14.0 para *Windows* para análise dos dados. Os resultados estão apresentados por meio de tabelas; expressas em valores absolutos e percentuais – n (%).

O primeiro passo da análise de dados referente a psicometria foi a aplicação do teste KMO para avaliar se os dados eram bons o suficiente para realização da AFE. Em seguida, os domínios foram considerados sub-escalas independentes e a AFE foi realizada para cada

um deles. Os itens que apresentaram cargas fatoriais abaixo de 0,30 foram considerados inadequados.

A confiabilidade ou consistência interna dos itens do instrumento foi testada em uma única ocasião, através do coeficiente Alfa de Cronbach para cada fator/domínio. Como critério complementar para decisão sobre retirada de itens, foi observado o valor do Alfa em caso de retirada do item.

### **4.3 Aspectos Éticos**

Para execução da pesquisa, consideraram-se os aspectos éticos segundo a Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, que exige que toda pesquisa envolvendo seres humanos ocorra após seu consentimento livre e esclarecido. Nesse sentido, para a aplicação do instrumento, foi apresentado o TCLE que esclareceu os objetivos do estudo, bem como sobre a liberdade da participação da pesquisa.

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública/Fundação Bahiana para o Desenvolvimento da Ciência, CAAE: 56840516.4.0000.5544, número do parecer: 1.720.699. (ANEXO A).

Asseguraram-se os princípios da bioética, como autonomia, não maleficência, beneficência, justiça e equidade, conforme estabelece a Resolução 466/2012<sup>(87)</sup>, garantindo sigilo, anonimato e privacidade durante e após aplicação dos instrumentos, assim como o manuseio exclusivo das informações pela equipe da pesquisa. Todo o material ficará arquivado com a equipe por cinco anos, para possíveis avaliações posteriores.

Toda pesquisa que envolve seres humanos apresenta riscos. No caso deste trabalho, os riscos diretos se direcionaram a fatores emocionais que poderiam ser despertados durante o processo de aplicação da escala para o público, por tratar de aspectos referentes ao itinerário terapêutico dos acometidos por DR. Dessa forma, esta pesquisa contou com o apoio de uma equipe multidisciplinar e com o suporte do Serviço de Psicologia da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública.

Os benefícios esperados com o estudo se referiram ao conhecimento dos caminhos percorridos pelos acometidos por DR na busca por um atendimento em saúde, assim como uma compreensão do suporte social com que contam, permitindo o compartilhamento de suas histórias e seu itinerário em busca de um atendimento eficiente e digno. Para tanto, o estudo desenvolveu um instrumento que permitiu conhecer o acesso a saúde e o suporte social com que esses pacientes contam.

## 5 RESULTADOS

Abordam-se, nesta seção, os elementos levados em conta para constituir os resultados deste estudo

### 5.1 Construção do Instrumento

O processo teórico resultou em uma matriz operacional para construção dos domínios e dos itens do instrumento, representada no quadro a seguir.

**Quadro 8 - Matriz operacional**

Conceito	Fator	Definição	Descritores
PERCEPÇÃO DO ACESSO À SAÚDE	Recursos de Saúde	Abrange as ações de assistência à saúde que o acometido tem acesso.	Dificuldade no tratamento (exames, procedimentos, medicamentos, acompanhamentos em geral); deslocamentos para atendimento geral; qualidade da assistência; conhecimento dos profissionais sobre as DR; e distância do lar ao acesso à saúde.
	Recursos financeiros	Aborda questões referentes à condição de recursos econômicos e materiais dos acometidos.	Aspectos econômicos, suporte do governo (bolsa), condição econômica do paciente, escolaridade, renda, transporte, condições da moradia.
E SUPORTE SOCIAL	Aspectos sociais	Compreende a rede de apoio do acometido por DR.	Funções sociais (trabalho, estudos), relações sociais (amigos, vizinhos), apoio familiar, redes de apoio (associações), atividades de lazer, isolamento e exclusão social, discriminação.
	Aspectos individuais	Destaca a habilidade, vontade de produzir, de executar.	Reflexos da trajetória na busca pelo atendimento, aspectos do indivíduo, bem-estar mental, bem-estar físico, perda da capacidade de agir, autocuidado, estratégias de adaptação, desenvolvimento da identidade, reconhecimento, satisfação, resiliência.

Fonte: Dados da pesquisa

A versão inicial do instrumento, após discussão via metodologia Delphi e análise semântica pela população-meta, foi uma escala com quatro domínios: Recursos de Saúde (15 itens), Recursos Financeiros (7 itens), Aspectos Sociais (17 itens) e Aspectos Individuais (10 itens), perfazendo um total de 49 variáveis dependentes, organizadas em níveis de medida ordinal, com cinco opções de escolha, seguindo a ordem do menos favorável para o mais favorável, em dois blocos distintos: o primeiro bloco opção 1 (sempre) para opção 5 (nunca), e o segundo bloco: opção 1(não) para 5 (completamente) (APÊNDICE B).

A análise semântica mostrou a necessidade de manter um padrão referente à organização da escrita dos itens seguindo a ordem do menos favorável para o mais favorável. A versão que foi aplicada para realização dessa análise, estava com os itens misturados (do mais favorável para o menos favorável, e do menos favorável para o mais favorável) e isto causou confusão na compreensão no momento de escolha das opções de respostas.

Esta versão foi apresentada via correio eletrônico para especialistas do Brasil que trabalham com “Acesso à saúde” e “Suporte Social”, escolhidos mediante consulta à base de dados do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico (CNPq) (Quadro 9).

**Quadro 9 - Avaliação de especialistas do Brasil**

Convidados	Não responderam ao convite	Responderam ao convite	Recusaram após envio do instrumento	Não enviaram o retorno da avaliação	Avaliaram o instrumento
80 especialistas	60 especialistas	20 especialistas	7 especialistas	10 especialistas	3 especialistas (dois enfermeiros e um sociólogo)

Fonte: Dados da pesquisa

As justificativas dos sete especialistas do Brasil pela recusa da avaliação do instrumento foram:

- 05 não dispor de tempo suficiente para avaliação do instrumento;
- 01 licença médica;
- 01 licença maternidade.

Apenas três especialistas ajuizaram o instrumento, resultando em uma avaliação qualitativa com sugestões de melhoria do texto. Em seguida, o instrumento foi reavaliado pela metodologia Delphi com os especialistas locais para que as opiniões e sugestões dos especialistas do Brasil fossem consideradas, resultando em uma nova redação de 16 itens sendo eles (APÊNDICE C):

- 10 dos 15 pertencentes ao domínio Recursos de Saúde;
- 03 dos 7 pertencentes ao domínio Recursos Financeiros;
- 01 dos 17 pertencentes ao domínio Aspectos Sociais;
- 02 dos 10 pertencentes ao domínio Aspectos Individuais.

## 5.2 Aplicação para Evidências Preliminares de Validação

O tempo mínimo utilizado para a aplicação do instrumento foi de vinte e dois minutos e o máximo de uma hora e dezoito minutos. Neste momento além do instrumento, um questionário foi aplicado para coleta dos dados sociodemográficos e demais questões consideradas para complementação do estudo (APÊNDICE D). Foram avaliados 73 indivíduos acometidos por acromegalia. Destes, 52 eram do sexo feminino (71,2%) e a idade média foi de  $51,3 \pm 13,3$  anos. Quanto ao perfil sociodemográfico, 37 (50,7%) dos sujeitos concluíram o ensino médio, 39 (53,4%) não possuíam companheiro, 43 (58,9) eram de religião católica e 41 (56,2%) possuíam uma renda de até um salário-mínimo (Tabela 1).

**Tabela 1** - Variáveis sociodemográficas de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia.

<b>Variáveis</b>	<b>Média±DP</b>
<b>Idade</b>	51,3±13,3
<b>Gênero</b>	n(%)
Feminino	52 (71,2)
<b>Escolaridade</b>	
Não alfabetizado	04 (5,5)
Alfabetizado até ensino fundamental	23 (31,5)
Até ensino médio	37 (50,7)
Graduado e pós-graduado	9 (12,3)
<b>Estado civil</b>	
Com companheiro	34 (46,6)
Sem companheiro	39 (53,4)
<b>Religião</b>	
Católico	43 (58,9)
Evangélico	17 (23,3)
Espírita	04 (5,5)
Outros	09 (12,3)
<b>Renda mensal</b>	
Sem renda	12 (16,4)
Até um salário-mínimo	41 (56,2)
De dois a seis salários-mínimos	16 (21,9)
Acima de seis salários-mínimos	04 (5,5)
<b>Forma de auxílio</b>	
Auxílio e Benefícios	18 (24,7)
Aposentadoria	21 (28,8)
Outros	01 (1,3)
Não tenho	33 (45,2)

Fonte: Dados da pesquisa

Quanto à finalização do diagnóstico, os dados mostram que 42 (57,5 %) ocorreram quando os sujeitos estavam com mais 41 anos de idade. O tempo correspondente entre o início dos sintomas e o diagnóstico final foi de até seis anos para 61 (85%) dos sujeitos avaliados (Tabela 2).



**Tabela 2** - Descrição do tempo e forma de diagnóstico de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia.

<b>Variáveis</b>	<b>n(%)</b>
<b>Idade do diagnóstico final</b>	
Antes de completar 18 anos	04 (5,4)
Até 40 anos	27 (37,1)
Acima de 41 anos	42 (57,5)
<b>Tempo do diagnóstico</b>	
Até 3 anos	23 (31,5)
Entre 4 e 10 anos	28 (38,4)
Mais de 10 anos	22 (30,1)
<b>Início dos sintomas/conclusão do diagnóstico</b>	
Antes de completar um ano	31 (42,5)
Entre 1 e 6 anos	31 (42,5)
Acima de 7 anos	11 (15)
<b>Definição do diagnóstico</b>	
Sistema Único de Saúde (SUS)	33 (45,2)
Saúde suplementar (convênio, plano ou seguro de saúde)	25 (34,2)
Serviço privado de desembolso direto	15 (20,5)

**Fonte:** dados da pesquisa

### 5.2.1 Avaliação psicométrica do Instrumento

O primeiro domínio avaliado foi Recursos de Saúde, com 15 itens (Tabela 3), que apresentou KMO de 0,651, permitindo a realização da AFE. Esta análise mostrou que 7 dos 15 itens apresentaram uma carga fatorial abaixo de 0,30. Após a retirada desse conjunto de itens o alfa de Cronbach foi de 0,775. A confiabilidade do alfa de Cronbach melhora ao ser retirado o item 7 do instrumento, elevando o alfa para 0,80, no entanto este item foi mantido.

**Tabela 3** - Análise fatorial dos 15 itens do domínio Recursos de Saúde de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia

Itens	Comunalidades	Carga fatorial	Alfa de Cronbach se o item for excluído
8 Você enfrenta dificuldades no acompanhamento regular do seu tratamento?	0,689	0,830	0,714
9 Você tem dificuldade para conseguir o tratamento indicado pelo médico? (exames, medicamentos, procedimentos)	0,588	0,767	0,726
4 Você tem dificuldade para conseguir atendimento para sua doença?	0,482	0,694	0,736
10 Você tem dificuldade para chegar até o local (ou a pessoa que administra) a medicação prescrita pelo médico?	0,476	0,690	0,742
2 Você enfrenta dificuldades para realizar/agendar procedimentos como cirurgia, exames no município que reside?	0,467	0,684	0,733
5 Você precisa pagar algo do seu tratamento (exames, medicamentos, procedimentos) com seu próprio dinheiro?	0,326	0,571	0,751
24 De maneira geral, você está satisfeito com a assistência que recebe?	0,157	0,396	0,781
7 Para ter acesso ao seu tratamento, você precisa sair da sua cidade?	0,120	0,346	0,807
22 Os médicos e profissionais de saúde entendem adequadamente sua Doença e tratamento?	0,068		
20 Você entendeu sobre sua doença quando recebeu o diagnóstico?	0,063		
6 Para ter acesso (transporte, viagens, hospedagens) ao seu tratamento você precisa pagar algo?	0,053		
3 Com que frequência você precisa de atendimento médico para o sua Doença?	0,040		
23 As informações que você recebe são suficientes para o tratamento?	0,031		
21 Você recebe apoio de seus familiares, amigos, vizinhos no tratamento médico?	0,015		
1 Você tem dificuldade para conseguir materiais de suporte (equipamentos, muletas, cadeira de rodas, glicosímetro, respirador etc) que você precisa?	0,001		

**Fonte:** Dados da pesquisa

O segundo domínio avaliado foi Recursos Financeiros, com 7 itens (Tabela 4), que apresentou KMO de 0,701, permitindo a realização da AFE. Esta análise mostrou que todos os itens apresentaram uma carga fatorial acima de 0,30, e um alfa de Cronbach 0,748. A confiabilidade do alfa de Cronbach melhora ao retirar-se o item 29 do instrumento, elevando o alfa para 0,767, no entanto este item foi mantido.

**Tabela 4** - Análise fatorial dos 07 itens do domínio Recursos Financeiros de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia

Itens	Comunalidades	Carga fatorial	Alfa de Cronbach se o item for excluído
26 Você considera que a renda recebida por sua família é suficiente?	0,612	0,782	0,675
12 você precisa de ajuda dos outros para manter a sua vida financeira?	0,488	0,698	0,711
11 Você precisa do apoio da comunidade, associação ou familiares, para pagar algo do seu tratamento?	0,484	0,696	0,704
28 Você considera a casa que mora adequada para você viver com a sua doença?	0,443	0,666	0,718
27 Você contribui com a renda da sua família?	0,372	0,610	0,719
25 O governo auxilia no tratamento?	0,365	0,604	0,725
29 Na cidade que você mora tem tudo que você precisa para seu tratamento?	0,182	0,426	0,767

**Fonte:** Dados da pesquisa

O terceiro domínio avaliado foi Aspectos Sociais, com 17 itens (Tabela 5), que apresentou KMO de 0,781, permitindo a realização da AFE. Esta análise mostrou que 4 dos 17 itens apresentaram uma carga fatorial abaixo de 0,30. Após a retirada desse conjunto de itens o alfa de Cronbach foi de 0,869. A confiabilidade do alfa de Cronbach melhora ao serem retirados os itens 13 (elevando o alfa para 0,877) e 43 (elevando o alfa para 0,870), no entanto estes itens foram mantidos.

**Tabela 5** - Análise fatorial dos 17 itens do domínio Aspectos Sociais de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia

Itens	Comunalidades	Carga fatorial	Alfa de Cronbach se o item for excluído
45 Você considera sua vida social boa?	0,677	0,823	0,847
31 Você está satisfeito com a quantidade de amigos que tem?	0,596	0,772	0,851
36 Você está satisfeito com as atividades de lazer que você tem?	0,588	0,767	0,847
37 Você tem apoio dos seus amigos?	0,578	0,761	0,851
38 Você tem apoio dos seus vizinhos?	0,459	0,678	0,857
33 Você gosta de ter o apoio de amigos, familiares ou vizinhos para realizar suas atividades diárias?	0,450	0,671	0,858
32 Você considera importante estar próximo dos amigos, vizinhos ou colegas em geral?	0,371	0,609	0,862
42 Você permite que os amigos e familiares te apoiem?	0,364	0,603	0,861
35 Você gosta de sair de casa?	0,346	0,588	0,859
40 Você sai de casa para outras atividades que não sejam relacionadas ao seu tratamento?	0,338	0,581	0,862
41 Você se sente feliz ao estar com outras pessoas?	0,253	0,503	0,864
43 Você acredita que a fé ou religião ajuda a superar as dificuldades com sua doença?	0,174	0,417	0,870
13 Sua doença afeta sua vida social e sua relação com amigos e familiares?	0,148	0,385	0,877
39 Os familiares que não moram com você ajudam no seu dia-a-dia?	0,069		
44 Frequentar uma igreja, templo, sinagoga, comunidade ou instituição religiosa é importante para você?	0,058		
34 As associações voltadas para a sua doença são importantes para você?	0,014		
30 Você considera importante o trabalho ou os estudos?	0,010		

**Fonte:** Dados da pesquisa

O quarto domínio avaliado foi Aspectos Individuais, com 10 itens (Tabela 6), que apresentou KMO de 0,844, permitindo a realização da AFE. Esta análise mostrou que todos os itens apresentaram uma carga fatorial acima de 0,30 e um alfa de Cronbach 0,891. A confiabilidade do alfa de Cronbach melhora ao retirar-se o item 16 do instrumento, elevando o alfa para 0,896, no entanto este item foi mantido.

**Tabela 6** - Análise fatorial dos 10 itens do domínio Aspectos Individuais de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia

Itens	Comunalidades	Carga fatorial	Alfa de Cronbach se o item for excluído
18 Você se sente sozinho?	0,697	0,835	0,871
19 Você se sente triste no seu dia-a-dia?	0,664	0,815	0,873
17 Você se sente angustiado?	0,624	0,790	0,875
48 Você se sente capaz de realizar as mesmas atividades que outras pessoas da sua idade?	0,618	0,786	0,874
49 Você está satisfeito com sua capacidade de realizar as atividades do seu dia-a-dia?	0,567	0,753	0,877
15 Você precisa de ajuda para suas atividades diárias?	0,474	0,688	0,881
47 Você considera estar adaptado a sua Doença?	0,460	0,678	0,884
14 Com que frequência o sua Doença te impede de fazer atividades diárias?	0,427	0,654	0,882
46 De maneira geral, você está satisfeito com sua vida?	0,400	0,632	0,886
16 A dor secundária a sua doença atrapalha suas atividades diárias?	0,231	0,480	0,896

**Fonte:** Dados da pesquisa

O resultado final após análise fatorial foi uma escala intitulada *Escala de Percepção do Acesso à Saúde e Suporte Social em Acometidos por Doenças Raras (PASSS)*, com 38 itens:

- 08 itens (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 17) pertencentes ao domínio Recursos de Saúde (53% de retenção);
- 07 itens (8, 9, 18, 19, 20, 21, 22) pertencentes ao domínio Recursos Financeiros (100% de retenção);
- 13 itens (10, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34) pertencentes ao domínio Aspectos Sociais (76,5% de retenção);
- 10 itens (11, 12, 13, 14, 15, 16, 35, 36, 37, 38) pertencentes ao domínio Aspectos Individuais (100% de retenção).

<b>Bloco 1</b>	<b>Sempre</b> Todas as vezes, todo tempo	<b>Quase sempre</b> A maior parte das vezes	<b>Frequente mente</b> Nem sempre nem nunca, mais ou menos	<b>Algumas vezes</b> Poucas vezes, quase nunca	<b>Nunca</b> De nenhuma forma, em nenhum momento
Circule o número que está abaixo da palavra que mais se aproxima da percepção do entrevistado (o que ele sente, ver, acredita) diante da pergunta ou afirmação realizada.					
1 Você enfrenta dificuldades para realizar/agendar procedimentos como cirurgia, exames no município que reside?	1	2	3	4	5
2 Você tem dificuldade para conseguir atendimento para sua Doença?	1	2	3	4	5
3 Você precisa pagar algo do seu tratamento (exames, medicamentos, procedimentos) com seu próprio dinheiro?	1	2	3	4	5
4 Para ter acesso ao seu tratamento, você precisa sair da sua cidade?	1	2	3	4	5
5 Você enfrenta dificuldades na acompanhamento regular do seu tratamento?	1	2	3	4	5
6 Você tem dificuldade para conseguir o tratamento indicado pelo médico? (exames, medicamentos, procedimentos)	1	2	3	4	5
7 Você tem dificuldade para chegar até o local (ou a pessoa que administra) a medicação prescrita pelo médico?	1	2	3	4	5
8 Você precisa do apoio da comunidade, associação ou familiares, para pagar algo do seu tratamento?	1	2	3	4	5
9 você precisa de ajuda dos outros para manter a sua vida financeira?	1	2	3	4	5
10 Sua doença afeta sua vida social e sua relação com amigos e familiares?	1	2	3	4	5
11 Com que frequência o sua Doença te impede de fazer atividades diárias?	1	2	3	4	5
12 Você precisa de ajuda para suas atividades diárias?	1	2	3	4	5
13 A dor secundária a sua doença atrapalha suas atividades diárias?	1	2	3	4	5
14 Você se sente angustiado?	1	2	3	4	5
15 Você se sente sozinho?	1	2	3	4	5
16 Você se sente triste no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5

<b>Bloco 2</b>	<b>Não</b> Nada, de jeito nenhum	<b>Pouco</b> Levem ente, quase nada	<b>Moderada mente</b> Mais ou menos, nem tanto nem tão pouco, metade	<b>Muito</b> Bastant e, mais do que a metade	<b>Completa mente</b> Extremam ente, imensame nte
Circule o número que está abaixo da palavra que mais se aproxima da a percepção do entrevistado (o que ele sente, ver, acredita) diante da pergunta ou afirmação realizada.					
17 De maneira geral, você está satisfeito com a assistência que recebe?	1	2	3	4	5
18 O governo auxilia no tratamento?	1	2	3	4	5
19 Você considera que a renda recebida por sua família é suficiente?	1	2	3	4	5
20 Você contribui com a renda da sua família?	1	2	3	4	5
21 Você considera a casa que mora adequada para você viver com a sua Doença?	1	2	3	4	5
22 Na cidade que você mora tem tudo que você precisa para seu tratamento?	1	2	3	4	5
23 Você está satisfeito com a quantidade de amigos que tem?	1	2	3	4	5

24 Você considera importante estar próximo dos amigos, vizinhos ou colegas em geral?	1	2	3	4	5
25 Você gosta de ter o apoio de amigos, familiares ou vizinhos para realizar suas atividades diárias?	1	2	3	4	5
26 Você gosta de sair de casa?	1	2	3	4	5
27 Você está satisfeito com as atividades de lazer que você tem?	1	2	3	4	5
28 Você tem apoio dos seus amigos?	1	2	3	4	5
29 Você tem apoio dos seus vizinhos?	1	2	3	4	5
30 Você sai de casa para outras atividades que não sejam relacionadas ao seu tratamento?	1	2	3	4	5
31 Você se sente feliz ao estar com outras pessoas?	1	2	3	4	5
32 Você permite que os amigos e familiares te apoiem?	1	2	3	4	5
33 Você acredita que a fé ou religião ajuda a superar as dificuldades com sua doença?	1	2	3	4	5
34 Você considera sua vida social boa?	1	2	3	4	5
35 De maneira geral, você está satisfeito com sua vida?	1	2	3	4	5
36 Você considera estar adaptado a sua Doença?	1	2	3	4	5
37 Você se sente capaz de realizar as mesmas atividades que outras pessoas da sua idade?	1	2	3	4	5
38 Você está satisfeito com sua capacidade de realizar as atividades do seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5

Os resultados do instrumento são obtidos por domínios, sendo que a fórmula para o cálculo de cada domínio considera os valores referentes aos itens exclusivos do domínio.

Para o domínio Recursos de Saúde, com 8 itens, soma-se os valores resultantes das escolhas dos acometidos a cada um dos 8 itens, subtraindo o valor 8 (quantidade total de itens, que é o valor mínimo que se pode obter com essa somatória) seguido da divisão do resultado por 32 (que tem como valor máximo 40, resultando da somatória de todos os itens, subtraído do valor mínimo dessa somatória que é 8) e multiplicando o valor final por 100, resultando em uma porcentagem.

Fórmula:  $\frac{X(\sum \text{ dos valores de 1 a 5 dos 8 itens}) - 8}{32} \times 100$

Ou seja:

$\frac{(\text{soma dos valores das escolhas dos itens 1+ item 2+3+4+5+6+7+17}) \text{ menos } 8}{32} \times 100$

32

Para o domínio Recursos Financeiros, com 7 itens, soma-se os valores resultantes das escolhas dos acometidos a cada um dos 7 itens, subtraindo o valor 7 (quantidade total de itens, que é o valor mínimo que se pode obter com essa somatória) seguido da divisão do resultado por 28 (que tem como valor máximo 35, resultando da somatória de todos os itens, subtraído do valor

mínimo dessa somatória que é 7) e multiplicando o valor final por 100, resultando em uma porcentagem.

$$\text{Fórmula: } \frac{X(\Sigma \text{ dos valores de 1 a 5 dos 7 itens}) - 7}{28} \times 100$$

Ou seja:

$$\frac{(\text{soma dos valores das escolhas dos itens 8+ item 9+18+19+20+21+22}) \text{ menos } 7}{28} \times 100$$

Para o domínio Aspectos Sociais, com 13 itens, soma-se os valores resultantes das escolhas dos acometidos a cada um dos 13 itens, subtraindo o valor 13 (quantidade total de itens, que é o valor mínimo que se pode obter com essa somatória) seguido da divisão do resultado por 52 (que tem como valor máximo 65, resultando da somatória de todos os itens, subtraído do valor mínimo dessa somatória que é 13) e multiplicando o valor final por 100, resultando em uma porcentagem.

$$\text{Fórmula: } \frac{X(\Sigma \text{ dos valores de 1 a 5 dos 13 itens}) - 13}{52} \times 100$$

Ou seja:

$$\frac{(\text{soma dos valores das escolhas dos itens 10+ item 23+24+25+26+27+28+29+30+31+32+33+34}) \text{ menos } 13}{52} \times 100$$

Para o domínio Aspectos Individuais, com 10 itens, soma-se os valores resultantes das escolhas dos acometidos a cada um dos 10 itens, subtraindo o valor 10 (quantidade total de itens, que é o valor mínimo que se pode obter com essa somatória) seguido da divisão do resultado por 40 (que tem como valor máximo 50, resultando da somatória de todos os itens, subtraído do valor mínimo dessa somatória que é 10) e multiplicando o valor final por 100, resultando em uma porcentagem.

$$\text{Fórmula: } \frac{X(\Sigma \text{ dos valores de 1 a 5 dos 10 itens}) - 10}{40} \times 100$$

Ou seja:

$$\frac{(\text{soma dos valores das escolhas dos itens 11+ item 12+13+14+15+16+35+36+37+38}) \text{ menos } 10}{40} \times 100$$



O instrumento não tem por objetivo de catalogar de forma incisiva a percepção do acometido por DR e sim usar o percentual obtido como um artifício de compreensão do contexto quanto ao acesso à saúde e ao suporte social, no sentido de que quanto mais próximo de 100 for o resultado, melhor esse indivíduo enxerga seu acesso à saúde e o seu suporte social; e quanto mais próximo de zero pior é sua visão sobre seu acesso à saúde e o suporte social.

Os escores médios resultantes da aplicação do instrumento na população deste estudo estão apresentados na Tabela 7.

**Tabela 7** - Distribuição da Escala PASSS e seus domínios de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia

	<b>Recursos de Saúde (%)</b>	<b>Recursos Financeiros (%)</b>	<b>Aspectos Sociais (%)</b>	<b>Aspectos Individuais (%)</b>
Média	60 ± 24	60 ± 23	73 ± 18	60 ± 26
Amplitude	94	89	83	95
Mínimo	6	11	17	5
Máximo	100	100	100	100

**Fonte:** Dados da pesquisa

Com relação as faixas de distribuição, o instrumento se apresentou conforme mostra a Tabela 8.

**Tabela 8** - Faixas de distribuição da Escala PASS e seus domínios de 73 indivíduos acometidos por acromegalia, avaliados de setembro a dezembro de 2016, no CEDEBA, Salvador- Bahia

<b>Faixas de Distribuição</b>	<b>Recursos de Saúde</b>	<b>Recursos Financeiros</b>	<b>Aspectos Sociais</b>	<b>Aspectos Individuais</b>
De 0 até 25%	8	7	2	12
Acima de 25% até 50%	16	18	6	9
Acima de 50% até 75%	28	29	31	30
Acima de 75%	21	19	34	22

**Fonte:** Dados da pesquisa

## 6 DISCUSSÃO

O estudo alcançou o objetivo de construir um instrumento de percepção do acesso à saúde e ao suporte social destinado aos acometidos por uma DR. A validação de conteúdo foi realizada por um grupo de especialistas e, em seguida, foi conduzido o estudo das propriedades psicométricas do instrumento que apresentou evidências preliminares de validação por meio da AFE e alfa de Cronbach.

A idade média dos participantes deste estudo foi semelhante à de outros estudos sobre acromegalia. Um estudo de acromegálicos canadense mostrou que a média de idade dos participantes foi de 42 anos<sup>(88)</sup>. Outro estudo, no Brasil em 2013, mostrou que a idade dos sujeitos acometidos pela mesma enfermidade foi de  $51,33 \pm 14,33$  anos para as mulheres e  $46,2 \pm 13,18$  anos para os homens<sup>(89)</sup> e na Finlândia, a média de  $47,5 \pm 12,9$  anos, tendo se mantido semelhante aos estudos supracitados<sup>(90)</sup>.

O tempo de início dos sintomas até o diagnóstico final deste estudo corrobora o período apresentado em um estudo brasileiro de 5,4 anos em média<sup>(89)</sup>, além da semelhança dos dados com uma revisão sobre a epidemiologia da acromegalia<sup>(19)</sup>. Este atraso pode decorrer do fato de a acromegalia apresentar sintomas comuns a outras patologias, como dor de cabeça e dor nas articulações, fazendo com que o diagnóstico seja realizado anos após os primeiros sintomas<sup>(91)</sup>. Esta demora na finalização do diagnóstico traz consequências na qualidade de vida dos pacientes, assim como comprometimento psiquiátrico importante<sup>(92)</sup>.

Quanto à idade da finalização do diagnóstico da acromegalia, o estudo foi condizente com a literatura, ocorrendo na maioria dos casos da 3ª a 5ª década da vida<sup>(86, 19)</sup>, sendo este um período em que o indivíduo é economicamente ativo, o que se traduz em perda da produtividade e em encargos financeiros<sup>(19)</sup>.

A prevalência da renda foi de até um salário-mínimo, fato que pode estar relacionado com a idade do fechamento de diagnóstico em torno da 5ª década de vida, como também pelo fato de que a maior parte dessa população apresentou pouca escolaridade, sendo estabelecido que há uma estreita relação entre escolaridade e renda para o indivíduo<sup>(93)</sup>. No caso de baixa escolaridade é importante o atendimento multiprofissional voltado para educação em saúde, na tentativa de ajudar os acometidos na compreensão da doença e na busca de informações

confiáveis, o que pode contribuir para a redução dos agravos potenciais trazidos por esse pouco tempo de estudo<sup>(49)</sup>.

Alguns estudos revelam uma predominância feminina dos sujeitos acometidos por acromegalia<sup>(90,91)</sup>. No entanto, este dado não condiz com uma pesquisa atual sobre a epidemiologia da acromegalia, revelando que, entre a maioria dos trabalhos estudados, a prevalência entre homens e mulheres é bastante similar<sup>(19)</sup>. Porém, os estudos mostram que na utilização dos serviços de saúde a predominância é de mulheres e isto foi evidenciado nos resultados deste trabalho<sup>(94)</sup>.

Com relação à espiritualidade, a grande maioria dos sujeitos da pesquisa possui uma religião e em casos de diagnósticos de doenças graves existe uma procura de apoio por meio da fé<sup>(95)</sup>, sendo a religião uma fonte de motivação para o enfrentamento e adesão aos tratamentos<sup>(96)</sup>. Em um estudo brasileiro sobre espiritualidade em doentes com câncer, percebeu-se o quanto eles conseguiram atribuir um propósito em suas vidas, pois, por meio do sofrimento, eles encontravam uma conexão com a espiritualidade, na tentativa de dar um significado a esse sofrimento; relataram ainda que através da fé sentiam alívio nos momentos difíceis, coragem e força para superar, resultando em uma melhora do tratamento e em aceitação da frágil condição humana<sup>(97)</sup>.

Houve uma predominância de sujeitos sem companheiros no estudo, no entanto, a vida a dois é considerada um fator de proteção, quando se trata de uma fonte de bem-estar que favorece o crescimento individual e a satisfação conjugal<sup>(98)</sup>; paralelamente, sabe-se que as alterações físicas em paciente com DR podem influenciar nos relacionamentos com amigos, colegas de faculdade, colegas de trabalho e da sociedade em geral, tudo por conta do preconceito, sendo um fator que causa muita dor, sofrimento e solidão<sup>(99)</sup>.

## **6.1 Discussão do Instrumento Desenvolvido**

Esta seção compreende a análise e a discussão dos resultados obtidos na aplicação do instrumento objeto de desenvolvimento neste estudo.

### 6.1.1 Recursos de Saúde

O número de itens que compõe o domínio Recursos de Saúde do instrumento desenvolvido foi reduzido à metade após a condução das análises de suas propriedades psicométricas. É possível notar que os itens mantidos no domínio agrupam conteúdos que tratam de dificuldades concretas referentes ao acompanhamento regular do tratamento, a dificuldades para conseguir o tratamento indicado pelo médico e a dificuldades em conseguir o atendimento para a doença, configurando-se estes em alguns dos entraves comuns enfrentados pelos acometidos por DR<sup>(100, 101, 50)</sup>.

A satisfação com a assistência recebida, questionada em um dos itens, apresenta um tema que perpassa todo o itinerário terapêutico do acometido pela DR: vai desde a atuação dos profissionais, na tentativa de prestar uma assistência mais específica, evitando maiores complicações<sup>(102)</sup>, passando pelas relações da equipe cuidadora e com suas famílias<sup>(9)</sup>, até as questões enfrentadas na busca por um tratamento<sup>(4, 64)</sup>.

Optou-se por manter o item que questiona a necessidade do acometido sair da sua cidade para obter acesso ao tratamento, por se tratar de uma realidade dos moradores de cidades pequenas que não contam com Centros de Referência, e precisam se deslocar para cidades maiores<sup>(3)</sup>. A retirada deste item elevaria discretamente o alfa Cronbach. Além da questão supracitada, o item referente às dificuldades para realizar/agendar procedimentos, como cirurgia e exames no município em que reside, condiz com as diretrizes da Atenção Integral às Pessoas com DR que centraliza na Atenção Especializada Ambulatorial e Hospitalar os procedimentos mais específicos<sup>(13)</sup>.

Entre os itens excluídos, os que questionaram se os médicos e profissionais de saúde entendem adequadamente sobre a doença e o tratamento e se as informações recebidas são suficientes para o tratamento, não apresentaram uma carga fatorial satisfatória, mesmo sabendo-se que existe uma dificuldade por parte dos profissionais na compreensão das DR<sup>(3, 14)</sup>. A baixa carga fatorial referente a estas questões pode ter ocorrido por se tratar de aspectos muito subjetivos, talvez estes itens necessitem de um aprimoramento, ou até mesmo um desdobramento em mais questões para que assim exista uma possibilidade mais concreta de avaliação.

O item referente a receber apoio dos familiares, amigos e vizinhos, no tratamento médico, foi excluído possivelmente por estar no domínio errado. Este item se encaixa melhor no domínio Aspectos sociais. O mesmo ocorre com o item referente a necessidade do acometido pagar algo para ter acesso ao tratamento, que se encaixaria melhor no domínio Recursos financeiros. Vale ressaltar que nos domínios supracitados existem itens que avaliam aspectos similares e foram mantidos no instrumento.

Outro item retirado foi o referente ao entendimento sobre a doença quando recebeu o diagnóstico, que trata de uma situação também subjetiva, envolvendo variáveis como a condição emocional do indivíduo e ansiedade, assim como conhecimento sobre a doença e a habilidade do profissional responsável pelo diagnóstico. Além do que, a questão questionou um aspecto do passado ao ponto que os outros itens se referem a situações do presente e mais concretas. Talvez este item também mereça um aperfeiçoamento.

É provável, portanto, que o fato de os itens mencionarem aspectos tão distintos, no que se refere ao acesso à saúde, tenha sido o responsável pela necessidade de exclusão de um grande número de indicadores. Uma proposta para a melhoria desse domínio talvez seja o seu desdobramento em dois, na tentativa de abarcar um número maior de itens que cubram mais aspectos referentes aos recursos de saúde dos acometidos por DR. Considera-se, contudo, que os itens retidos são capazes de representar de forma satisfatória uma importante faceta dos Recursos de Saúde.

#### 6.1.2 Recursos Financeiros

O domínio Recursos Financeiros manteve o número de itens inalterado após a análise fatorial, reunindo questões que fazem referência ao contexto financeiro individual e familiar dos acometidos. Ao ser retirado o item referente a ter na cidade em que reside tudo que precisa para o tratamento, o alfa de Cronbach apresenta discreta melhora, no entanto, ele foi mantido por retratar mais uma vez as dificuldades em ter próximo ao acometido os recursos entendidos como necessário para sua terapêutica.

Esse domínio identificou em seus itens a importância de ter uma renda suficiente ou um auxílio do governo para ajudar na terapêutica, assim como nas necessidades de contribuição financeira por parte de outras pessoas e da comunidade para manter a vida financeira ou pagar algo do tratamento. Como exemplo positivo da ajuda da comunidade, um estudo brasileiro mostrou

relatos de famílias que obtiveram ajuda de familiares que não residiam no mesmo lar e da comunidade: a comunidade, ajudando com a compra de ingressos para uma festa realizada com fins de arrecadação financeira para o tratamento, e familiares, contribuindo financeiramente para compra dos medicamentos órfãos<sup>(99)</sup>.

Este domínio aborda questões de percepção do paciente com DR, desde a moradia em uma casa adequada, até a contribuição do acometido para a renda familiar. É sabido que uma boa renda interfere na adesão terapêutica em doenças como hipertensão arterial<sup>(103)</sup>, no entanto a dimensão desse domínio em DR vai muito além da compra de medicações que, no caso dos medicamentos órfãos, são bastante onerosos, perpassando a possibilidade de ter uma condição de acesso aos bens que interferem na qualidade de vida, os considerados determinantes e condicionantes da saúde, como lazer, moradia, alimentação, saneamento básico, transporte e educação<sup>(104)</sup>.

A DR traz prejuízos financeiros importantes no sistema familiar, elevando o risco quando as famílias residem distante dos serviços de referência. Assim, o local de residência pode atenuar as problemáticas que aparecem na trajetória do acesso aos serviços de saúde. Nesse sentido, os cuidados não devem ser direcionados apenas para a DR e sim para uma organização da família que, na maioria das vezes, precisa acompanhar o acometido para o tratamento. O auxílio na busca de suporte para acesso ao meio de transporte, alimentação e estadia, devido ao deslocamento para fora do domicílio, e os custos das viagens para os Centros de Referência são itens fundamentais para o atendimento a esta população. Aliado a todo esse suporte material, é essencial que o sujeito acometido e sua família recebam orientação para o adequado controle da doença<sup>(49)</sup>.

### 6.1.3 Aspectos Sociais

O número de itens que compõe o domínio Aspectos Sociais foi pouco alterado, de 17 para 13. Mantiveram-se questões que envolvem claramente o contexto social dos acometidos, como aqueles referentes a: satisfação com a quantidade de amigos; apoio de amigos e vizinhos; apoio de amigos, familiares e vizinhos nas atividades diárias e permissão que estes os apoiem. Famílias de crianças com DR afirmam a importância de familiares e amigos nos cuidados diários, o que gera tranquilidade e segurança, contribuindo inclusive para manutenção da unidade familiar<sup>(99)</sup>.

Alguns itens, como o referente a familiares que não moram no mesmo lar do acometido o ajudam no dia-a-dia e o relativo ao fato de a doença afetar a vida social e a relação com amigos e familiares, de forma geral tinham semelhanças com os itens supracitados e foram retirados, demonstrando a importância na construção de instrumentos, com o cuidado atinente à variabilidade de questões que mostram evidências similares<sup>(81,105)</sup>.

O item voltado à importância que o acometido atribui ao fato de estar próximo dos amigos, vizinhos e colegas, se assemelha a um dado apresentado por estudo português que mostrou a importância da satisfação com o suporte social em um grupo de pacientes que realizaram transplante hepático: eles afirmaram a importância da presença de amigos, principalmente nos momentos de maior dificuldade, influenciando na recuperação, por se sentirem amados e valorizados<sup>(106)</sup>.

Apesar do item referente a frequentar uma igreja, templo, sinagoga, comunidade ou instituição religiosa ter sido retirado, existem relatos de que fazer parte de uma entidade dessa natureza representa um fator de apoio por fornecer uma fonte de fé e esperança para enfrentar o cotidiano de uma DR<sup>(95,6)</sup>. Por outro lado, o item referente à crença de que a fé ou religião ajuda a superar as dificuldades com a doença permaneceu no instrumento, corroborando o dado supracitado.

As relações sociais podem se modificar com o aparecimento de uma DR, visto que as preocupações com o tratamento acabam sendo a prioridade e por vezes impedem que o ambiente natural da família permaneça como antes. No entanto, algumas famílias de acometidos por DR referem à necessidade do convívio com outras pessoas, desde pessoas com histórias de vida parecida, favorecendo o compartilhamento de experiências, até outras fora do contexto das DR, amenizando o estigma e o preconceito social que os qualifica como frágeis<sup>(99)</sup>. Logo, percebe-se a importância de itens do instrumento referentes a gostar de sair de casa, sair de casa para atividades que não sejam relacionadas ao tratamento e se sentir feliz ao estar com outras pessoas.

O item que questiona a importância do trabalho ou estudos também foi retirado por apresentar uma carga fatorial baixa. Talvez este item tenha se comportado dessa maneira pelo fato do trabalho e estudo terem funções além do social, sendo este uma questão que mereça um aperfeiçoamento.

Todos os itens que foram retidos se voltam para o conceito de que o apoio social se relaciona às ações e às relações das pessoas entre si, em determinadas situações ou contextos, movido pelas tradições, crenças e conhecimentos de experiências cotidianas, de modo que o sujeito perceba o apoio social de acordo com as particularidades da personalidade e os modos de enfrentamento dos episódios de vida, da estabilidade social e das redes a que pertencem<sup>(6)</sup>.

#### 6.1.4 Aspectos Individuais

Não houve alteração no número de itens do domínio Aspectos Individuais, permanecendo com os 10 itens sugeridos pela versão submetida à análise fatorial. As questões desse domínio se voltam para a individualidade do acometido pela DR, abordando sentimentos como solidão, tristeza e angústia, sendo essas emoções expressadas por acometidos por DR e seus familiares<sup>(49,9,107,18)</sup>.

As DR podem apresentar a dor como sintoma, a exemplo da acromegalia<sup>(89)</sup> e da epidermólise bolhosa<sup>(108)</sup>, e ela pode interferir nas atividades diárias. Logo, manteve-se no estudo o item que trata desse tópico, ainda que a sua retirada viesse a melhorar a psicometria do instrumento.

Esse domínio traz questões que variam de acordo com a DR que o paciente venha ter, como os itens referentes a: frequência que a doença impede a realização de atividades diárias, precisar de ajudar nas atividades diárias e capacidade de realizar atividades diárias da mesma forma que outras pessoas com a mesma idade. Todas essas questões se voltam para a possibilidade e disposição para a realização das atividades do dia-a-dia e uma DR com manifestações físicas importantes, como a MPS<sup>(34)</sup>, ou que promova perdas progressivas de habilidades, como a esclerose lateral amiotrófica (ELA)<sup>(109)</sup>, poderiam apresentar respostas similares, cabendo ao profissional que estiver utilizando o instrumento interpretar e utilizar os dados dessa percepção de forma individualizada e direcionada à melhoria da capacidade referente às atividades corriqueiras.

Outras escalas avaliam o suporte social como a Escala de suporte social de MOS (*Medical Outcomes Study Social Support Survey*) que foi construída através de um estudo com pacientes portadores de doenças crônicas, possui 19 itens distribuídos em quatro domínios (interação social positiva, suporte social tangível, suporte social afetivo, suporte social emocional e informativo)<sup>(110)</sup>. Foi traduzida e adaptada à cultura portuguesa em estudo com 101 paciente



com doenças crônicas apresentando validade com poder de analisar o apoio social do indivíduo nas dimensões propostas pela escala<sup>(85)</sup>. Essa escala também foi utilizada em um estudo no Brasil com 4.448 funcionários de uma universidade do Rio de Janeiro, que não possuíam necessariamente doenças crônicas, e manteve-se inalterado o número de itens evidenciando mais uma vez uma boa capacidade de avaliar esse apoio social em outros contextos.

Comparando a escala supracitada com a desenvolvida nesse estudo, as diferenças se dão nas questões que compõe a escala, pois na escala de suporte social de MOS as perguntas partem de uma questão inicial que aborda a situação hipotética “se você precisar com que frequência conta com alguém...” e daí surgem as questões subsequentes. Já na escala desenvolvida nesse estudo não aborda questões hipotéticas e sim situações reais do cotidiano do paciente, além do que, cada item está apresentado de forma individual e não se reporta a uma única dimensão por vez.

Um outro exemplo é a *Escala de Satisfação com o Suporte Social* (ESSS), que possui 15 frases com afirmações nas quais o sujeito deve marcar de acordo com o grau de concordância com a afirmação dentre cinco opções de escolha, essa escala foi aplicada em um grupo com 609 estudantes de uma Universidade e uma escola em Porto, Portugal, com o objetivo de medir a satisfação com o suporte social<sup>(83)</sup>.

A escala desenvolvida no presente estudo também avalia a percepção do suporte social, no entanto ela vai além por avaliar os outros domínios voltados para recursos de saúde, recursos financeiros, aspectos sociais e aspectos individuais, estando todos envolvidos no suporte social, concordando assim com as diversas correntes analíticas que mostram a importância do apoio social em relação à saúde/doença/cuidado<sup>(6)</sup>.

Os escores médios secundários a aplicação do instrumento nesse estudo mostrou uma homogeneidade nos escores médios da população estudada. Apesar dessa homogeneidade nos escores médios, houve uma grande variação entre os percentuais dos domínios de forma individual mostrando uma sensibilidade do instrumento em identificar as diferentes percepções dos acometidos por DR quanto ao acesso à saúde e ao suporte social.

O profissional deverá avaliar o resultado da aplicação do instrumento desenvolvido por domínios, entendendo o impacto de escores maiores e menores. Assim, destacando a necessidade de trabalhar os domínios que demonstrarem um percentual menor, visando melhorá-

los, compreendendo os pontos críticos e direcionando o atendimento, bem como enfatizando os que apresentarem um escore elevado, como reforço positivo e estímulo. É importante destacar que não houve dificuldade na aplicação do instrumento na população escolhida, mesmo esta população apresentando baixa escolaridade.

As limitações deste estudo se iniciam com o tema DR, o qual, por abranger um número grande de doenças, não comporta uma abordagem sobre a imensa maioria delas, ficando o estudo restrito a artigos, protocolos e demais fontes de informação sobre características comuns entre as DR e algumas DR específicas. Outra limitação é o conhecimento mais aprofundado de suporte social/apoio social em seus conceitos epistemológicos e filosóficos, que ficam limitados a alguns impactos da falta de suporte no cotidiano dos acometidos pelas DR.

Ademais, para validar um instrumento seguindo a preconização de alguns teóricos, seria necessário um número maior de participantes do estudo. Porém, conforme se relatou no decorrer deste estudo, essa é uma barreira encontrada no desenvolvimento de pesquisas na área das DR como um todo, pois, conforme as definições de DR, elas possuem um número de prevalência diminuído.

O instrumento foi aplicado nessa fase apenas em acometidos por acromegalia, sendo uma perspectiva futura a aplicação para o aprimoramento da escala em outras populações acometidas por outras DR através de um estudo longitudinal. Além do que, o instrumento desenvolvido nesse estudo precisa de aprimoramentos para que possa ser aplicado em DR mais específicas como as neurodegenerativas, as ultra-raras e as que acometem crianças.

Como perspectivas, espera-se que o instrumento desenvolvido alcance o objetivo de auxiliar os profissionais que trabalham com esse público, direcionando a terapêutica de forma individualizada, com suporte às necessidades evidenciadas na aplicação do instrumento. Além do que, acredita-se que o instrumento fortalecerá as tecnologias leves e servirá de base para a criação de outros instrumentos tecnológicos, como capacitações profissionais e outros tipos de escalas de avaliação.

## 7 CONCLUSÕES

O instrumento final desenvolvido apresentou validade, revelando qualidade dos itens em representar os conceitos subjacentes a cada domínio. Através de suas propriedades psicométricas, o instrumento mostrou que tem representatividade no que concerne à percepção do acometido por DR quanto ao seu acesso à saúde e ao suporte social.

As DR, por sua complexidade e heterogeneidade, têm diagnóstico e tratamento limitados devido à falta de aplicação ou ao curto período de existência da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Além de profissionais em número reduzido com entendimento e expertise na área, há falta de recursos e investimentos, de modo que muitas famílias não conseguem obter informações satisfatórias dos profissionais que os atendem. O Intuito do desenvolvimento do instrumento deste trabalho é favorecer a otimização do planejamento das condutas específicas.

Almeja-se que os resultados deste estudo possam contribuir para o desenvolvimento e a implantação de tecnologias relacionais, através uma sensibilização das equipes multiprofissionais do contexto de vida dessa população, destacando a importância da conscientização para a inclusão social e valorização da cidadania. Além do que, espera-se que o instrumento desenvolvido atue como estratégia de valorização e melhoria da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Tratando-se de uma nova Política, trabalhos como este poderão servir de base para o planejamento, implantação e revisão da Política voltada às reais necessidades desses usuários.

## REFERÊNCIAS

1. Comissão Europeia. Doenças Raras: Os Desafios da Europa. C2-Informação sanitária. Luxemburgo; 2008;(352):1–20. Consulta pública.
2. Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. Doenças raras: contribuições para uma política nacional. São Paulo: [s.n.]; 2013.
3. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul Enferm.* 2015;28(5):395–400.
4. Boy R, Schramm FR. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Cad Saude Publica.* 2009;25(6):1276–84.
5. Franco Júnior AJA. Qualidade de vida, suporte social e controle glicêmico em portadores de diabetes mellitus tipo 2. São Bernardo do Campo, SP. Universidade Metodista de São Paulo; 2010.
6. Canesqui AM, Barsaglini RA. Apoio social e saúde: pontos de vista das ciências sociais e humanas. *Cien Saude Colet.* 2012;17(5):1103–14.
7. Cobb S. Social support as a moderator of life stress. *Psychosom Med.* 1976;38(5):300–14.
8. Ramalle-Gómara E, Ruiz E, Quiñones C, Andrés S, Iruzubieta J, Gil-De-Gómez J. General knowledge and opinion of future health care and non-health care professionals on rare diseases. *J Eval Clin Pract.* 2015;21(2):198–201.
9. Luz G dos S. Fibrose Cística: des-velando o significado para a família. Maringá, PR: Universidade Estadual de Maringá; 2008.
10. Netto JJM, Dias MS de A, Goyanna NF. Uso de instrumentos enquanto tecnologia para a saúde. *Saúde em Redes.* 2016;2(1):65–72.
11. Federação das Doenças Raras de Portugal. Doenças raras de A a Z. [SI]; 2013. 206 p.
12. Wagner M, Khoury H, Willet J, Rindress D, Goetghebeur M. Can the EVIDEM Framework Tackle Issues Raised by Evaluating Treatments for Rare Diseases: Analysis of Issues and Policies, and Context-Specific Adaptation. *Pharmacoeconomics.* Springer International Publishing; 2016;34(3):285–301.
13. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. Brasília, DF; 2014. 41 p.
14. Moura RM. Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das Famílias e dos Pacientes com Doenças Órfãs. Belo Horizonte: Universidade Estadual de Minas Gerais; 2013.

15. Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Junior JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cad Saúde Pública*. 2006;22(12):2599–609.
16. Brasil. Ministério da Saúde. Procedimentos laboratoriais para diagnóstico de Doenças Raras associadas a anomalias congênitas na tabela SUS. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde da Secretaria de Ciência. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Brasília, DF: 2015. p. 1–53.
17. Abreu A, Tovar AP, Castellanos R, Valenzuela A, Giraldo CMG, Pinedo AC, et al. Challenges in the diagnosis and management of acromegaly: a focus on comorbidities. *Pituitary*. 2016;19:448–57.
18. Szczesniak D, Jawiarczyk-Przybylowska A, Rymaszewska J. The quality of life and psychological, social and cognitive functioning of patients with acromegaly. *Adv Clin Exp Med*. 2015;24(1):167–72.
19. Lavrentaki A, Paluzzi A, Wass JAH, Karavitaki N. Epidemiology of acromegaly: review of population studies. *Pituitary*. 2016;20.
20. Danilowicz K, Day PF, Manavela MP, Herrera GJ, Deheza M laura, Isaac G, et al. Implementing a screening program for acromegaly in Latin America: necessity versus feasibility. *Pituitary*. 2016;19:370–4.
21. Adelman DT, Liebert KJ, Nachtigall LB, Lamerson M, Bakker B. Acromegaly: the disease, its impact on patients, and managing the burden of long-term treatment. *Int J Gen Med*. 2013;6:31–8.
22. Darras B, Miller D, Urion D. Dystrophinopathies. Pagon RA, Bird T, Dolan R, editors. NCBI gene reviews. Seattle: University of Washington; 2014.
23. Brooks JG, Coster DJ. Arthrogyrosis multiplex congenita. Report of two cases. *Aust N Z J Ophthalmol*. 1994;22(2):127–32.
24. Carvalho RL, Edwiges C. Efeito da imersão associada à cinesioterapia na artrogripose. *Pensamento Plur Rev Científica do UNIFAE*. 2008;2(1):10–4.
25. Niehues JR, Gonzales AI, Fraga DB. Intervenção fisioterapêutica na artrogripose múltipla congênita: uma revisão sistemática. *Rev do Dep Educ Física e Saúde e do Mestr em Promoção da Saúde da Unisc*. 2014;15(1):43–7.
26. Tecklin JS. Fisioterapia pediátrica. 3 ed. Artmed, editor. Porto Alegre; 2002.
27. Beutler E. Gaucher Disease: Multiple Lessons from a Single Gene Disorder. *Acta Paediatr*. 2006;95(451):103–9.
28. Martins AM, Lobo CL, Valadares EAP, Valadares ER, Porta G, Filho JS, et al. Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2003;25(2):89–95.

29. Vilar L, Coelho C. Diagnóstico e diagnóstico diferencial da síndrome de Cushing. *Endocrinologia Clínica*. 3 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2006. 397-417 p.
30. Vilar L, Naves LA, Freitas M da C, Moura E, Canadas V, Leal E, et al. Síndrome de Cushing endógena: Características Clínico-Laboratoriais em 73 Casos. *Arq Bras Endrocrinologia Metabol*. 2007;51(4):566–74.
31. Lemos ACM, Matos E, Franco R, Santana P, Santana MA. Fibrose cística em adultos: aspectos clínicos e espirométricos. *J Bras Pneumol*. 2004;30(1):9–13.
32. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria SAS/MS no 224, de 10 de maio de 2010. Institui o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística - Manifestações Pulmonares. Brasília, DF; 2010 p. 323–38.
33. Santili C, Akkari M, Waisberg G, Junior JOCB, Ferreira WM. Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita. *Rev Assoc Med Bras*. 2005;51(4):214–20.
34. Scarpa M, Almássy Z, Beck M, Bodamer O, Bruce I a, De Meirleir L, et al. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6(72):2–18.
35. Vieira T, Schwartz I, Muñoz V, Pinto L, Steiner C, Ribeiro M, et al. Mucopolysaccharidoses in Brazil: What happens from birth to biochemical diagnosis? *Am J Med Genet Part A*. 2008;146(13):1741–7.
36. Perez ABA, Zanoteli E, Marrone CD, Rotta F, Simões R. Amiotrofia Espinhal: Diagnóstico e Aconselhamento Genético. *Sociedade Brasileira de Genética Médica e Academia Brasileira de Neurologia*. 2011;1–8.
37. Vasconcellos Jorge MGA, Carrapatoso BC, Fernandes ABS. A fisioterapia na amiotrofia espinhal progressiva tipo I: Uma revisão de literatura. *Rev Neurociencias*. 2013;21(3):402–7.
38. Brasil. Constituição (1988). Edição administrativa atualizada em 2012. Brasília, DF: Senado Federal; 2012.
39. Brasil. Ministério da Saúde. SUS: a saúde do Brasil. Brasília, DF; 2011. 1-37 p.
40. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes e Recomendações para o Cuidado Integral de Doenças Crônicas Não-Transmissíveis. *Textos Básicos de Saúde*. Brasília, DF; 2008. 72 p. (Textos Básico de Saúde. Série B).
41. Brasil. Ministério do Desenvolvimento Social e Combate a Fome. Política Nacional do Idoso. Brasília, DF. 2010;102 p.
42. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria N° 1.130, de 5 de agosto de 2015. Institui a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, DF; 2015; 732p.

43. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes nacionais para a atenção integral à saúde de adolescentes e jovens na promoção, proteção e recuperação da saúde. Brasília, DF; 2010. 132 p.
44. Brasil. Ministério da Saúde. Política nacional de atenção integral à saúde da mulher: princípios e diretrizes. Brasília, DF; 2004. 82 p.
45. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União. Brasília, DF, 20 jan. 2009.
46. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria 199, 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos fin. Diário Oficial da União Brasília, DF, 30 jan. 2014.
47. Aymé S, Bellet B, Rath A. Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet J Rare Dis.* 2015;10(1):35.
48. Hennekam RCM. Care for patients with ultra-rare disorders. *Eur J Med Genet.* 2011;54(3):220–4.
49. Luz G dos S. Relação Entre Famílias de Pessoas com Doenças Raras e os Serviços de Saúde: Desafios e Possibilidades. PhD Proposal. Rio Grande: Universidade Federal do Rio Grande; 2014.
50. Aith F, Bujdoso Y, Nascimento PR, Dallari SG. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. *Rev Direito Sanit.* 2014;15(1):10–39.
51. Rodwell C, Aymé S. Rare disease policies to improve care for patients in Europe. *Biochim Biophys Acta.* 2015;1852(10):2329–35.
52. Storf H, Hartz T, Tegtbauer N, Pfeiffer W, Schmidtke J, Graessner H, et al. Vision and Challenges of a Cartographic Representation of Expert Medical Centres for Rare Diseases. *Stud Health Technol Inform.* 2014;205:677–81.
53. Rajasimha HK, Shirol PB, Ramamoorthy P, Hegde M, Barde S, Chandru V, et al. Organization for rare diseases India (ORDI) - addressing the challenges and opportunities for the Indian rare diseases' community. *Genet Res (Camb).* 2014;96:10.
54. Feltmate K, Janiszewski PM, Gingerich S, Cloutier M. Delayed access to treatments for rare diseases: Who's to blame? *Respirology.* 2015;20(3):361–9.
55. Wonder M, Chin G. What impact does “conventional” economic evaluation have on patient access to new orphan medicines? A comparative study of their reimbursement in Australia (2005-2012). *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res.* 2015;15(5):843–50.

56. Hyry HI, Roos JCP, Cox TM. Orphan drugs: Expensive yet necessary. *Q J Med.* 2015;108(4):269–72.
57. Wang C, Li D. Esforços legislativos para o cuidado de doenças raras na China: análise dos fundamentos jurídicos e chamada para um quadro regulatório. *Rev Direito Sanit.* 2013;14(1):11–33.
58. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com Doenças Raras. *Texto Context Enferm.* 2016;25(4):9.
59. Hayashi S, Umeda T. 35 years of Japanese the new access to rare diseases: a role for primary care. *Lancet.* 2008;372:2.
60. Robinson SW, Brantley K, Liow C, Teagarden JR. An early examination of access to select orphan drugs treating rare diseases in health insurance exchange plans. *J Manag Care Spec Pharm.* 2014;20(10):997–1004.
61. Smit C. Personal Reflections of a Patient Representative in an Appraisal Committee. *Patient.* 2014;8(1):5–10.
62. Kanters TA, Steenhoek A, Hakkaart L. Orphan drugs expenditure in the Netherlands in the period 2006–2012. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9(1):154.
63. Sartori Junior D, Leivas PGC, Souza MV De, Krug BC, Balbinotto G, Schwartz IVD. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Cien Saude Colet.* 2012;17(10):2717–28.
64. Diniz D, Medeiros M, Schwartz IVD. Consequências da Judicialização das políticas de saúde: custos de medicamentos para as mucopolissacaridoses. *Cad Saúde Pública.* 2012;28(3):479–89.
65. Espírito Santo. Ministério Público. Nota técnica nº 003/2016. Vitória: 2016.
66. Brasil. Ministério da Saúde. Departamento de gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde. Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília, DF. 2015;18.
67. Aho AC, Hultsjö S, Hjelm K. Young adults' experiences of living with recessive limb-girdle muscular dystrophy from a salutogenic orientation: an interview study. *Disabil Rehabil.* 2015;37(22):2083–91.
68. Jaeger G, Rojvik A, Berglund B. Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disabil Health J.* 2015;8(1):44–50.
69. Hogan M. (R)evolution: toward a new paradigm of policy and patient advocacy for expanded access to experimental treatments. *BMC Med.* 2016;14(39):2–4.
70. Baas M, Huisman S, van Heukelingen J, Koekkoek G, Laan HW, Hennekam RC. Building treasures for rare disorders. *Eur J Med Genet.* Elsevier Masson SAS; 2015;58(1):11–3.



71. European Organization for Rare Diseases. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. 2005;1–14.
72. Wong-Rieger D, Claxton W, Vines R, Padilla C, Tsang KP, Hickinbotham L. An Asia Pacific Alliance for Rare Diseases. *Patient*. 2015;8(1):11–7.
73. Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet J Rare Dis*. *Orphanet Journal of Rare Diseases*; 2013;8(22):2–9.
74. Instituto Vidas Raras. 2017. [Citado 2017 maio 10].Disponível em: <http://www.vidasraras.org.br/site/>.
75. Muitos Somos Raros. 2017. [Citado 2017 maio 10]. Disponível em: <http://muitossomosraros.com.br>.
76. Alexandre NMC, Coluci MZO. Validade de conteúdo nos processos de construção e adaptação de instrumentos de medidas. *Cien Saude Colet*. 2011;16:3061–8.
77. Pasquali L. Teoria e Métodos de Medida em Ciências do Comportamento. Brasília, DF: UnB; 1996. 432 p.
78. Pasquali L. Psicometria: teoria dos testes na psicologia e na educação. 5. ed. Petrópolis, RJ: Vozes; 2013. 399 p.
79. DeVon HA, Block ME, Moyle-Wright P, Ernst DM, Hayden SJ, Lazzara DJ et al. A psychometric toolbox for testing validity and reliability. *J Nurs Sch*. 2007;39(2):155–64.
80. Wright J, Giovinazzo R. Delphi: uma ferramenta de apoio ao planejamento prospectivo. *Cad Pesqui em Adm*. 2000;1:54–65.
81. Souza I. Elaboração e Validação de Instrumentos de Pesquisa. Núcleo de Estudos em Comportamento Organizacional (NECO-UFRRJ). Seropédica; 2007.
82. Hair Junior JF. *Multivariate Data Analysis*. 5. ed. Porto Alegre: Bookman; 2005.
83. Ribeiro JLP. Escala de satisfação com o suporte social (ESSS). *Análise Psicológica*. 1999;3(XVII):547–58.
84. Griep RH, Chor D, Faerstein E, Werneck GL, Lopes CS. Construct validity of the Medical Outcomes Study’s social support scale adapted to Portuguese in the Pró-Saúde Study. *Saúde Cad Saúde Pública*. 2005;21(3):703–14.
85. Fachado AA, Martinez MA, Villalva MC, Pereira MG. Adaptação Cultural e Validação da Versão Portuguesa Questionário Medical Outcomes Study Social Support Survey (MOS-SSS). *Acta Med Port*. 2007;20(6):525–34.

86. Ribeiro O, Teixeira L, Duarte N, Azevedo MJ, Araújo L, Barbosa S, et al. Versão Portuguesa da Escala Breve de Redes Sociais de Lubben (LSNS-6). *Rev Temática Kairós Gerontol.* 2012;15(1):217–34.
87. Brasil. Ministério da Saúde. Resolução 466/2012, de 12 de dezembro de 2012. Aprova as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos. Brasília, DF; 2012.
88. Fathalla H, Cusimano MD, Alsharif OM, Jing R. Endoscopic Transphenoidal Surgery for Acromegaly Improves Quality of Life. *Can J Neurol Sci INC.* 2014;41:735–41.
89. Aparecida R, Dantas E, Passos KE, Porto LB, Coelho J, Zakir O, et al. Physical activities in daily life and functional capacity compared to disease activity control in acromegalic patients: impact in self-reported quality of life. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2013;57(7).
90. Kauppinen-Makelin R, Niskanen L, Markkanen H, Lo E, Ebeling T, Jaatinen P, et al. A Nationwide Survey of Mortality in Acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab.* 2005;90(7):4081–6.
91. Siegel S, Streetz-Van Der Werf C, Schott JS, Nolte K, Karges W, Kreitschmann-Andermahr I. Diagnostic delay is associated with psychosocial impairment in acromegaly. *Pituitary.* 2012;16(4):507–14.
92. Matta MP, Couture E, Cazals L, Vezzosi D, Bennet A, Caron P. Impaired quality of life of patients with acromegaly: Control of GH/IGF-I excess improves psychological subscale appearance. *Eur J Endocrinol.* 2008;158(3):305–10.
93. Salvato MA, Ferreira PCG, Duarte AJM. O Impacto da Escolaridade Sobre a Distribuição de Renda. *Estud Econômicos.* 2010;40(4):753–91.
94. Travassos C, Viacava F, Pinheiro R, Brito A. Utilização dos serviços de saúde no Brasil: gênero, características familiares e condição social. *Rev Panam Salud Pública.* 2002;11(5–6):365–73.
95. Kerr LMJ, Harrison MB, Medves J, Tranmer J. Supportive Care Needs of Parents of Children With Cancer: Transition From Diagnosis to Treatment. *Oncol Nurs Forum.* 2004;31(6):E116–26.
96. Grosseohme DH, Ragsdale JR, Snow A, Seid M. We were Chosen as a Family: Parents' Evolving Use of Religion when Their Child has Cystic Fibrosis. *J Relig Health.* 2012;51(4):1347–58.
97. Pinto AC, Marchesini SM, Zugno PI, Zimmermann KG, Dagostin VS, Soratto MT. A importância da espiritualidade em pacientes com câncer. *Rev Saúde.Com.* 2015;11(12):114–22.
98. Schlösser A. Interface entre saúde mental e relacionamento amoroso: um olhar a partir da psicologia positiva. *Pensando Famílias.* 2014;18(2):17–33.

99. Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com Doenças Raras. *Texto Context Enferm*. 2016;25(4):9.
100. Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Junior JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cad Saúde Pública*. 2006;22(12):2599–609.
101. Fonseca RVG. *A Construção De Uma Política Pública Para Doenças Raras No Brasil*. Brasília, DF: UnB; 2014. 1-21 p.
102. Oliveira TFDE, Melo SCSD, Tashima CM, Peloso SM, Silva NMMG. Qualidade de vida de pacientes com acromegalia. *FIEP Bull*. 2012;82.
103. Queiroz AC, Daniel G, Veiga EV. Fatores que interferem na adesão terapêutica medicamentosa em hipertensos. *Einstein*. 2013;11(3):331–7.
104. Brasil. Ministério da Saúde. In: *I Seminário sobre a Política Nacional de Promoção da Saúde*. Série D. Brasília, DF; 2009. 258 p.
105. Coluci MZO, Alexandre NMC, Milani D. Construção de instrumentos de medida na área da saúde. *Cien Saude Colet*. 2015;20(3):925–36.
106. Abrunheiro LMM. A satisfação com o suporte social e a qualidade de vida no doente após transplante hepático. *psicologia.com.pt*. 2006;1–15.
107. Pelentsov LJ, Laws TA, Esterman AJ. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disabil Health J*. 2015;8(4):475–91.
108. Pagliarello C, Tabolli S. Factors affecting quality of life in epidermolysis bullosa. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res*. 2010;10(3):329–38.
109. Jeppesen J, Rahbek J, Gredal O, Hansen HP. How Narrative Journalistic Stories Can Communicate the Individual's Challenges of Daily Living with Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Patient*. 2015;8(1):41–9.
110. Sherbourne C., Stewart AL. The MOS social support survey. *Soc Sci Med*. 1991;32(6):705–14.

## APÊNDICES

### APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Gostaríamos de convidá-lo (a) a participar da pesquisa "DOENÇAS RARAS: CUIDADO INTEGRAL, AVALIAÇÃO E SUPORTE SOCIAL", que está sendo realizada pela Escola Baiana de Medicina e Saúde Pública.

**O objetivo da pesquisa é:** Avaliar qualidade de vida, acesso à saúde e o apoio social de portadores de doenças raras. Que se divide em três etapas, das quais o Sr.(Sra), caso seja portador de Acromegalia, poderá participar de todas elas ou da qual puder contribuir. Sendo portador ou familiar de um portador de outras Doenças Raras irá participar apenas da etapa de validação do Instrumento.

#### **Etapa referente às escalas Acroqol e SF-36 (apenas para portadores de Acromegalia)**

A sua participação é muito importante e caso deseje participar, o Sr.(Sra) deverá responder algumas questões sobre os seus caminhos percorridos na busca pelo o atendimento em saúde, assim como a ajuda das pessoas e dificuldades que o Sr.(Sra) possa ter encontrado após o diagnóstico da doença. Além disso, deverá falar sobre sintomas e alterações na sua qualidade de vida após o diagnóstico. Estes pontos serão avaliados através dos questionários Acroqol e SF-36. Acreditamos que cada questionário levará em torno de 20 a 35 minutos para ser preenchido. O Acroqol é um questionário criado especificamente para portadores de Acromegalia e busca pesquisar o impacto da doença na qualidade de vida dos pacientes. Possui 22 questões. O questionário SF-36 possui 36 itens e irá avaliar a saúde geral, as limitações físicas, dor, fadiga, limitações sociais, aspectos do seu bem-estar psicológico e saúde mental que podem ter sido acarretados pela doença.

#### **Etapa referente às entrevistas em grupo (apenas para portadores de Acromegalia)**

A sua participação é muito importante e caso deseje ser incluído nesta pesquisa o Sr.(Sra) deverá participar de encontros que acontecerão na ABAMPS-BA, ou instituição parceira, cujo o principal objetivo é debater sobre os sintomas e alterações na sua qualidade de vida após o diagnóstico e os seus caminhos percorridos na busca pelo o atendimento em saúde. O conteúdo será discutido em local reservado apenas com os que aceitarem participar, este momento será registrado com um gravador de voz para utilização nesta pesquisa.

#### **Etapa de validação do Instrumento (para todos os portadores ou familiares de portadores de Doenças Raras)**

A sua participação é muito importante e caso deseje participar, o Sr.(Sra) deverá responder um questionário, criado por esta equipe de pesquisadores, com questões sobre os seus caminhos percorridos na busca pelo o atendimento em saúde, assim como a ajuda das pessoas, do governo e dificuldades que o Sr.(Sra) possa ter encontrado após o diagnóstico da doença. Ele chama-se "inventário de suporte social e acesso à saúde" e terá a previsão de duração 20 a 50 minutos para que o Sr.(Sra) responda. O estudo tem a intenção de testar e apresentar este questionário para que ele seja utilizado pelos profissionais de saúde no atendimento aos portadores de Doenças Raras. Para que o Sr.(Sra) responda as questões, encontros serão realizados individualmente, em locais, dias e horários agendados. Teremos o espaço da ABAMPS-BA, ou instituição parceira, para realização deste questionário. Porém, outro espaço reservado da sua preferência poderá ser utilizado.

Caso aceite participar, os resultados obtidos serão utilizados em uma pesquisa para tese de Mestrado e em artigos científicos. Algumas informações da sua ficha de matrícula no ABAMPS-BA farão parte deste estudo. Esta pesquisa não tem como finalidade o lucro, portanto sua participação não será remunerada (você não receberá nenhum dinheiro), assim como, não trará nenhum benefício financeiro aos pesquisadores.

Sua participação é voluntária, (você não é obrigado a participar), então esteja completamente à vontade se não quiser fazer parte da pesquisa. A sua relação com a ABAMPS-BA ou instituição parceira, não sofrerá nenhuma alteração se você não quiser participar desta pesquisa. E se a qualquer momento resolver desistir, seus dados serão imediatamente retirados da pesquisa e você poderá continuar a participar das oficinas e palestras. É importante que saiba que, mesmo tendo assinado o termo de consentimento, você terá total liberdade de retirá-lo a qualquer momento e deixar de participar do estudo, se assim o desejar.

Deixamos claro também que o fato de participar desta pesquisa não lhe trará benefícios como antecipação cirurgias, procedimentos ou qualquer facilidade de acesso a serviços na Rede SUS. Entretanto, como benefício direto, em caso de descompensação clínica, o Sr(a) terá a possibilidade de encaminhamento para atendimento regular nas diversas instituições parceiras da ABAMPS-BA.

Os dados informados por você são totalmente sigilosos, ou seja, ficarão em posse dos pesquisadores por cinco anos e de forma alguma serão expostos a lhe trazer qualquer constrangimento. Sua identidade será preservada quando estes dados forem publicados e em nenhum momento será informado seu nome em qualquer parte desta pesquisa.

Este termo deverá ser preenchido e assinado em duas vias de igual teor, sendo uma delas, devidamente assinada pela equipe responsável pela pesquisa e entregue a você. Observe que no termo, consta o e-mail do pesquisador responsável, e demais membros da equipe, podendo tirar as suas dúvidas sobre o projeto e sua participação, agora ou a qualquer momento.

Caso o(a) senhor(a) tenha dúvidas ou necessite de maiores esclarecimentos pode entrar em contato com a pesquisadora principal do programa: **Martha Moreira Cavalcante Castro**; Endereço: Escola Baiana de Medicina e Saúde Pública, Avenida Dom João VI, 275, Brotas, 40290000, Salvador; Telefone: 32768200, ramal 8277. Ou procurar as outras integrantes: **Isabel Cristina de Barros Salviano**; Endereço: Rua Adelaide Fernandes da Costa, 528, Costa Azul, 41760040, Salvador; Telefone: 71 986023558; e **Michelle Vieira Cintra**; Endereço: Rua: Almirante Ernesto de Melo Junior, 106, Pituba, 41810750, Salvador; Telefone: 71 999671300.

O Sr. (Sra) poderá também, em casos de dúvidas ou denuncia, se dirigir ao **Comitê de Ética e Pesquisa**- Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública Av. D. João VI Brotas, n 275. CEP: 40290-000, Tel: 71 3276-8225.

Salvador, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 201\_\_\_\_

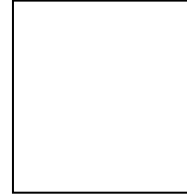
---

Martha Moreira Cavalcante Castro  
Isabel Cristina de Barros Salviano  
Michelle Vieira Cintra

E-mail: marthamccastro@gmail.com

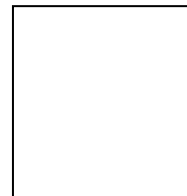
E-mail: isabel.salviano@gmail.com  
E-mail: michellevcintra@yahoo.com.br

Tel: 98602-3558/ 99967-1300



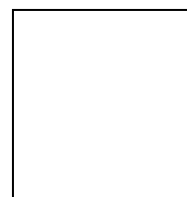
Impressão digital do participante

Eu, \_\_\_\_\_  
(*nome por extenso do sujeito de pesquisa*), tendo sido devidamente esclarecido sobre os procedimentos da pesquisa, concordo em participar voluntariamente da pesquisa descrita acima na etapa: **Etapa referente as escalas Acroqol e SF-36.**



Impressão digital do participante

Eu, \_\_\_\_\_  
(*nome por extenso do sujeito de pesquisa*), tendo sido devidamente esclarecido sobre os procedimentos da pesquisa, concordo em participar voluntariamente da pesquisa descrita acima na etapa: **Etapa referente as entrevistas em grupo.**



Impressão digital do participante

Eu, \_\_\_\_\_  
(*nome por extenso do sujeito de pesquisa*), tendo sido devidamente esclarecido sobre os procedimentos da pesquisa, concordo em participar voluntariamente da pesquisa descrita acima na etapa: **Etapa referente a validação do Instrumento.**

## APÊNDICE B – Escala de Acesso à Saúde e Suporte Social (versão 1)

<b>Bloco 1</b>	<b>Sempre</b> Todas as vezes, todo tempo	<b>Quase sempre</b> A maior parte das vezes	<b>Frequente mente</b> Nem sempre nem nunca, mais ou menos	<b>Algumas vezes</b> Poucas vezes, quase nunca	<b>Nunca</b> De nenhuma forma, em nenhum momento
Circule o número que está abaixo da palavra que mais se aproxima da percepção do entrevistado (o que ele sente, ver, acredita) diante da pergunta ou afirmação realizada.					
1 Você tem dificuldade para conseguir as coisas (equipamentos, muletas, cadeira de rodas, glicosímetro, respirador, etc) que você precisa para o seu tratamento?	1	2	3	4	5
2 Você enfrenta dificuldades para realizar/agendar procedimentos como cirurgia, exames em seu município?	1	2	3	4	5
3 Com que frequência você precisa de atendimento médico para o sua Doença?	1	2	3	4	5
4 Você tem dificuldade para conseguir atendimento para sua Doença?	1	2	3	4	5
5 Você precisa pagar alguma coisa do seu tratamento (exames, medicamentos, procedimentos) com seu próprio dinheiro?	1	2	3	4	5
6 Para ter acesso (transporte, viagens, hospedagens) ao seu tratamento você precisa pagar alguma coisa?	1	2	3	4	5
7 Para ter acesso ao seu tratamento, você precisa sair da sua cidade?	1	2	3	4	5
8 Você enfrenta dificuldades na regularidade do seu tratamento?	1	2	3	4	5
9 Você precisa do apoio da comunidade, associação ou familiares, para pagar alguma coisa do seu tratamento?	1	2	3	4	5
10 você precisa de ajuda dos outros para manter a sua vida financeira?	1	2	3	4	5
11 Sua doença afeta sua vida social e sua relação com amigos e familiares?	1	2	3	4	5
12 Com que frequência o sua Doença te impede de fazer atividades diárias?	1	2	3	4	5
13 Você realiza suas atividades diárias com ajuda?	1	2	3	4	5
14 A dor atrapalha suas atividades diárias?	1	2	3	4	5
15 Você se sente angustiado?	1	2	3	4	5
16 Você se sente sozinho?	1	2	3	4	5
17 Você se sente triste no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5

<b>Bloco 2</b>	<b>Não</b> Nada, de jeito nenhum	<b>Muito pouco</b> Levem ente, quase nada	<b>Moderada mente</b> Mais ou menos, nem tanto nem tão pouco, metade	<b>Muito</b> Bastant e, mais do que a metade	<b>Completa mente</b> Extremam ente, imensame nte, totalment e
Circule o número que está abaixo da palavra que mais se aproxima da a percepção do entrevistado (o que ele sente, ver, acredita) diante da pergunta ou afirmação realizada.					
18 Você entendeu sobre sua doença quando recebeu o diagnóstico?	1	2	3	4	5
19 Você tem dificuldade para conseguir o tratamento prescrito para o sua Doença?	1	2	3	4	5
20 Você tem dificuldade para chegar até o local (ou a pessoa que administra) a medicação prescrita?	1	2	3	4	5
21 Você acredita que os seus familiares, amigos, vizinhos ajudam no seu tratamento médico?	1	2	3	4	5

22 Você acredita que os médicos e profissionais de saúde entendem adequadamente sua Doença e tratamento?	1	2	3	4	5
23 Você considera que recebe as informações necessárias para o seu tratamento?	1	2	3	4	5
24 De maneira geral, você está satisfeito com a assistência que recebe para o seu tratamento?	1	2	3	4	5
25 Você acredita que o governo tem ajudado no seu tratamento médico?	1	2	3	4	5
26 Você considera que a renda recebida por sua família é suficiente?	1	2	3	4	5
27 Você sente que contribui com a renda da sua família?	1	2	3	4	5
28 Você considera a casa que mora adequada a sua Doença?	1	2	3	4	5
29 Na cidade que você mora tem tudo que você precisa para seu tratamento?	1	2	3	4	5
30 Você considera importante o trabalho ou os estudos?	1	2	3	4	5
31 Você está satisfeito com a quantidade de amigos que tem?	1	2	3	4	5
32 Você considera importante estar próximo dos amigos, vizinhos ou colegas em geral?	1	2	3	4	5
33 Você prefere fazer o que é necessário com o apoio de amigos, familiares ou vizinhos?	1	2	3	4	5
34 As associações voltadas para a sua doença são importantes para você?	1	2	3	4	5
35 Você gosta de sair de casa?	1	2	3	4	5
36 Você está satisfeito com as atividades de lazer que você tem?	1	2	3	4	5
37 Você tem apoio dos seus amigos?	1	2	3	4	5
38 Você tem apoio dos seus vizinhos?	1	2	3	4	5
39 Os familiares que não moram com você ajudam no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
40 Você sai de casa para outras atividades que não sejam relacionadas ao seu tratamento?	1	2	3	4	5
41 Você se sente feliz ao estar com outras pessoas?	1	2	3	4	5
42 Você permite que os amigos e familiares te apoiem?	1	2	3	4	5
43 Você acredita que a fé ou religião ajuda a superar as dificuldades com sua doença?	1	2	3	4	5
44 Frequentar uma igreja, templo, sinagoga, comunidade ou instituição religiosa é importante para você?	1	2	3	4	5
45 Você considera sua vida social boa?	1	2	3	4	5
46 De maneira geral, você está satisfeito com sua vida?	1	2	3	4	5
47 Você considera estar adaptado a sua Doença?	1	2	3	4	5
48 Você se sente capaz de realizar as mesmas atividades que outras pessoas da sua idade?	1	2	3	4	5
49 Você está satisfeito com sua capacidade de realizar as atividades do seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5



**APÊNDICE C – Escala de Acesso à Saúde e Suporte Social (versão após Análise De Conteúdo)**

<b>Bloco 1</b>	<b>Sempre</b> Todas as vezes, todo tempo	<b>Quase sempre</b> A maior parte das vezes	<b>Frequente mente</b> Nem sempre nem nunca, mais ou menos	<b>Algumas vezes</b> Poucas vezes, quase nunca	<b>Nunca</b> De nenhuma forma, em nenhum momento
1 Você tem dificuldade para conseguir materiais de suporte (equipamentos, muletas, cadeira de rodas, glicosímetro, respirador, etc) que você precisa?	1	2	3	4	5
2 Você enfrenta dificuldades para realizar/agendar procedimentos como cirurgia, exames no município que reside?	1	2	3	4	5
3 Com que frequência você precisa de atendimento médico para o sua Doença?	1	2	3	4	5
4 Você tem dificuldade para conseguir atendimento para sua Doença?	1	2	3	4	5
5 Você precisa pagar algo do seu tratamento (exames, medicamentos, procedimentos) com seu próprio dinheiro?	1	2	3	4	5
6 Para ter acesso (transporte, viagens, hospedagens) ao seu tratamento você precisa pagar algo?	1	2	3	4	5
7 Para ter acesso ao seu tratamento, você precisa sair da sua cidade?	1	2	3	4	5
8 Você enfrenta dificuldades na acompanhamento regular do seu tratamento?	1	2	3	4	5
9 Você tem dificuldade para conseguir o tratamento indicado pelo médico? (exames, medicamentos, procedimentos)	1	2	3	4	5
10 Você tem dificuldade para chegar até o local (ou a pessoa que administra) a medicação prescrita pelo médico?	1	2	3	4	5
11 Você precisa do apoio da comunidade, associação ou familiares, para pagar algo do seu tratamento?	1	2	3	4	5
12 você precisa de ajuda dos outros para manter a sua vida financeira?	1	2	3	4	5
13 Sua doença afeta sua vida social e sua relação com amigos e familiares?	1	2	3	4	5
14 Com que frequência o sua Doença te impede de fazer atividades diárias?	1	2	3	4	5
15 Você precisa de ajuda para suas atividades diárias?	1	2	3	4	5
16 A dor secundária a sua doença atrapalha suas atividades diárias?	1	2	3	4	5
17 Você se sente angustiado?	1	2	3	4	5
18 Você se sente sozinho?	1	2	3	4	5
19 Você se sente triste no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5

<b>Bloco 2</b>	<b>Não</b> Nada, de jeito nenhum	<b>Pouco</b> Levemente, quase nada	<b>Moderada mente</b> Mais ou menos, nem tanto nem tão pouco, metade	<b>Muito</b> Bastante, mais do que a metade	<b>Completa mente</b> Extremamente, imensamente
Circule o número que está abaixo da palavra que mais se aproxima da a percepção do entrevistado (o que ele sente, ver, acredita) diante da pergunta ou afirmação realizada.					

20 Você entendeu sobre sua doença quando recebeu o diagnóstico?	1	2	3	4	5
21 Você recebe apoio de seus familiares, amigos, vizinhos no tratamento médico?	1	2	3	4	5
22 Os médicos e profissionais de saúde entendem adequadamente sua Doença e tratamento?	1	2	3	4	5
23 As informações que você recebe são suficientes para o tratamento?	1	2	3	4	5
24 De maneira geral, você está satisfeito com a assistência que recebe?	1	2	3	4	5
25 O governo auxilia no tratamento?	1	2	3	4	5
26 Você considera que a renda recebida por sua família é suficiente?	1	2	3	4	5
27 Você contribui com a renda da sua família?	1	2	3	4	5
28 Você considera a casa que mora adequada para você viver com a sua Doença?	1	2	3	4	5
29 Na cidade que você mora tem tudo que você precisa para seu tratamento?	1	2	3	4	5
30 Você considera importante o trabalho ou os estudos?	1	2	3	4	5
31 Você está satisfeito com a quantidade de amigos que tem?	1	2	3	4	5
32 Você considera importante estar próximo dos amigos, vizinhos ou colegas em geral?	1	2	3	4	5
33 Você gosta de ter o apoio de amigos, familiares ou vizinhos para realizar suas atividades diárias?	1	2	3	4	5
34 As associações voltadas para a sua doença são importantes para você?	1	2	3	4	5
35 Você gosta de sair de casa?	1	2	3	4	5
36 Você está satisfeito com as atividades de lazer que você tem?	1	2	3	4	5
37 Você tem apoio dos seus amigos?	1	2	3	4	5
38 Você tem apoio dos seus vizinhos?	1	2	3	4	5
39 Os familiares que não moram com você ajudam no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
40 Você sai de casa para outras atividades que não sejam relacionadas ao seu tratamento?	1	2	3	4	5
41 Você se sente feliz ao estar com outras pessoas?	1	2	3	4	5
42 Você permite que os amigos e familiares te apoiem?	1	2	3	4	5
43 Você acredita que a fé ou religião ajuda a superar as dificuldades com sua doença?	1	2	3	4	5
44 Frequentar uma igreja, templo, sinagoga, comunidade ou instituição religiosa é importante para você?	1	2	3	4	5
45 Você considera sua vida social boa?	1	2	3	4	5
46 De maneira geral, você está satisfeito com sua vida?	1	2	3	4	5
47 Você considera estar adaptado a sua Doença?	1	2	3	4	5
48 Você se sente capaz de realizar as mesmas atividades que outras pessoas da sua idade?	1	2	3	4	5
49 Você está satisfeito com sua capacidade de realizar as atividades do seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5

## APÊNDICE D – Questionário Complementar

### IDENTIFICAÇÃO

Nome: \_\_\_\_\_  
 Idade: \_\_\_\_\_ Sexo: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_  
 Cidade de origem: \_\_\_\_\_  
 Cidade de residência atual: \_\_\_\_\_  
 Portador de: \_\_\_\_\_

### DADOS SÓCIO DEMOGRÁFICOS

Circule a resposta que corresponde a questão solicitada

#### 1) Qual a sua escolaridade?

- 1 Não alfabetizado
- 2 Alfabetizado
- 3 Até ensino fundamental
- 4 Até ensino médio
- 5 Graduado
- 6 Pós-graduação

#### 2) Caso receba benefícios previdenciários ou participe de alguma política de transferência de renda dos governos Federal, Municipal e Estadual. Qual a forma de auxílio?

- 1 BPC (benefício de prestação continuada)
- 2 Auxílio Doença
- 3 Aposentadoria por tempo de contribuição
- 4 Aposentadoria por invalidez
- 5 Bolsa Família
- 6 Outros \_\_\_\_\_
- 7 Não tenho

#### 3) Sua renda mensal é?

- 1 Sem renda
- 2 Até um salário mínimo
- 3 De dois a três salários mínimos
- 4 De quatro a seis salários mínimos
- 5 Acima de seis salários mínimos

#### 4) Qual seu estado civil?

- 1 Casado(a)
- 2 Solteiro(a)
- 3 Divorciado(a)
- 4 Viúvo(a)
- 5 Outro \_\_\_\_\_

#### 5) Qual sua religião?

- 1 Católico
- 2 Evangélico
- 3 Espirita
- 4 Judaísmo

5 Candomblé

6 Ateu ou agnóstico

7 Não tenho

8 Outro \_\_\_\_\_

### DADOS SOBRE A DOENÇA

#### 6) Com qual idade obteve o diagnóstico final da doença?

- 1 Antes de completar um ano
- 2 Entre 1 e 5 anos
- 3 Entre 6 e 11 anos
- 4 Entre 12 e 18 anos
- 5 Entre 19 e 40 anos
- 6 Entre 41 e 60 anos
- 7 Mais de 60 anos

#### 7) Quanto tempo de diagnóstico?

- 1 Antes de completar um ano
- 2 Entre 1 e 3 anos
- 3 Entre 4 e 6 anos
- 4 Entre 7 e 10 anos
- 5 Mais de 10 anos

#### 8) Quanto tempo demorou, desde o início dos sintomas, para que o diagnóstico fosse concluído?

- 1 Antes de completar um ano
- 2 Entre 1 e 3 anos
- 3 Entre 4 e 6 anos
- 4 Entre 7 e 10 anos
- 5 Mais de 10 anos

#### 9) Como você obteve informações sobre sua doença pela primeira vez?

- 1 Através de profissionais da saúde
- 2 Através de algum tipo de associação de suporte à doença
- 3 Através da imprensa (rádio, televisão, jornal, internet)
- 4 Através de pessoas ou amigos

#### 10) Quando surgiram os primeiros sintomas, o primeiro contato foi através de qual sistema de saúde?

- 1 Sistema Público de saúde (SUS)
- 2 Saúde suplementar (convênio, plano ou seguro de saúde)
- 3 Através da associação ou através de apoio da comunidade ou médicos voluntários

4 Serviço privado de desembolso direto (você pagou para ter atendimento)

**11) O diagnóstico foi definido em qual sistema de saúde?**

1 Sistema Público de saúde (SUS)

2 Saúde suplementar (convênio, plano ou seguro de saúde)

3 Através da associação ou através de apoio da comunidade ou médicos voluntários

4 Serviço privado de desembolso direto (você pagou para ter atendimento)

**12) Atualmente, qual o principal sistema de saúde que você utiliza para seu atendimento?**

1 Sistema Público de saúde (SUS)

2 Saúde suplementar (convênio, plano ou seguro de saúde)

3 Através da associação ou através de apoio da comunidade ou médicos voluntários

4 Serviço privado de desembolso direto (você pagou para ter atendimento)

**13) A sua Doença tem tratamento cirúrgico?**

1 Sim

2 Não

3 Não sei informar

**14) Sua Doença tem tratamento medicamentoso?**

1 Não

2 Sei que existe tratamento, porém não tenho acesso

3 Sim, existe tratamento e de alguma forma já tive acesso

4 Sim, existe tratamento e eu tenho acesso

5 Não sei informar

**15) A medicação que você usa é?**

1 Oral e você mesmo administra

2 Oral e administrada por outra pessoa

3 Não é oral, mas você mesmo administra

4 Não é oral e outra pessoa precisa administrar

5 É necessário ser administrada em hospital ou clínica

6 É necessário internamento

7 Não utiliza medicação

#### QUESTÕES GERAIS

**16) Você consegue seguir o tratamento de forma regular?**

1 Sim

2 Não

**17) Dificuldades na regularidade do tratamento acontecem porque?**

1 É público, e eu não tenho dificuldades no atendimento

2 É público, mas o governo tem dificuldades para oferecer o tratamento

3 É público mas tenho dificuldades em realizar os exames necessários para o preenchimento do protocolo de renovação/admissão para recebimento da medicação

4 É obtido através de doações ou outros

5 É por saúde suplementar (plano, seguro ou convênio de saúde)

6 É particular

7 Rejeição a medicação

8 Dificuldades de compreensão do tratamento

9 Não adesão ao tratamento

**18) Você trabalha ou estuda regularmente?**

1 Sim

2 Não

**19) Para realização de suas atividades diárias, incluindo tratamentos, você utiliza qual tipo de transporte?**

1 Próprio

2 De amigos, familiares ou vizinhos

3 Táxi

4 Público (ônibus, metrô)

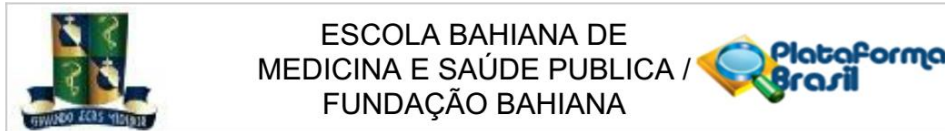
**20) Você tem apoio de alguma organização social não governamental (associação, etc)?**

1 Sim

2 Não

## ANEXOS

## ANEXO A – PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP



## PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

## DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** DOENÇAS RARAS: CUIDADO INTEGRAL, AVALIAÇÃO E SUPORTE SOCIAL

**Pesquisador:** Martha Moreira Cavalcante Castro

**Área Temática:**

**Versão:** 3

**CAAE:** 56840516.4.0000.5544

**Instituição Proponente:** Fundação Bahiana para Desenvolvimento das Ciências - FUNDECI

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

## DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 1.720.699

**Apresentação do Projeto:**

Doenças raras (DR) ainda estão sendo pouco conhecidas e estudadas no Brasil traduzindo-se em cerca de 6% a 8% da população brasileira. Dentre os diferentes tipos de DR estão a Mucopolissacaridose (MPS) definida como uma deficiência de enzimas responsáveis pela degradação do glicosaminoglicanos e a Acromegalia é um distúrbio caracterizado pelo excesso crônico do hormônio de crescimento (GH) em adultos. Os aspectos psicossociais, o suporte social e a qualidade de vida dos indivíduos com DR são pouco compreendidos.

**Objetivo da Pesquisa:**

-Objetivo Primário:

Avaliar qualidade de vida, acesso à saúde e o suporte social de portadores de doenças raras.

-Objetivo Secundário:

Construir e validar um instrumento de suporte social e acesso a saúde dos portadores de DR; Avaliar o perfil sócio demográfico dos portadores DR; Conhecer impactos psicológicos da doença para otimizar tratamento de comorbidades pela equipe multiprofissional.

**Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

Riscos:

Toda pesquisa que envolve seres humanos apresenta riscos. No caso deste trabalho, os riscos

**Endereço:** AVENIDA DOM JOÃO VI, 275

**Bairro:** BROTAS

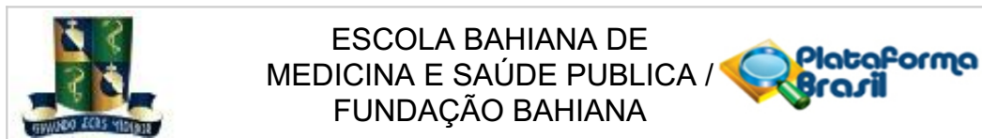
**CEP:** 40.290-000

**UF:** BA

**Município:** SALVADOR

**Telefone:** (71)3276-8225

**E-mail:** cep@bahiana.edu.br



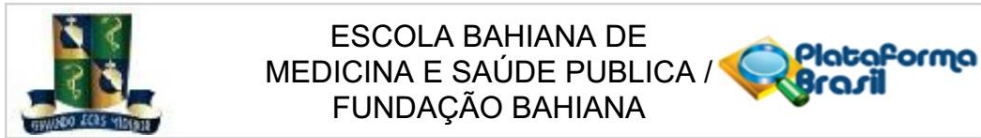
Continuação do Parecer: 1.720.699

diretos se direcionam a fatores emocionais que poderão ser despertados durante o processo de validação para público alvo devido a aplicação da escala que levanta aspectos referentes ao itinerário terapêutico dos portadores de DR. Desta forma, este projeto conta com o apoio de uma equipe multidisciplinar, para dar suporte as necessidades que a pesquisa possa desencadear. Na ocasião de aplicação das escalas, caso o portador apresente fadiga ou cansaço, esta etapa poderá ser realizada em dois momentos a serem definidos entre o pesquisador e o portador, enfatizando o conforto deste último. As escalas Acroqol e SF36 serão aplicadas apenas para os portadores de Acromegalia, com duração de 15 a 45 minutos. Já o instrumento a ser desenvolvido e validado será aplicado nos diferentes portadores de Doenças Raras da amostra.

**Benefícios:**

Os benefícios esperados com o estudo, referem-se inicialmente ao conhecimento dos caminhos percorridos pelos portadores de DR na busca por um atendimento em saúde, assim como uma compreensão do suporte social e da qualidade de vida que possuem, permitindo o compartilhamento da história dos portadores de DR e seu itinerário em busca de um atendimento eficiente e digno. Para isto, o estudo busca criar um instrumento que permita conhecer o acesso a saúde e o suporte social que os portadores de DR possuem. Como benefícios diretos este estudo permitirá um rastreamento das demandas físicas e psicossociais dos portadores, com o intuito de favorecer uma otimização do planejamento de terapêuticas específicas. Desta forma, acredita-se que permitirá um atendimento da equipe multiprofissional focado na qualidade de vida desta população. Frente as dificuldades enfrentadas pelos portadores de DR no que tange ao suporte social e acesso à saúde, a criação de um instrumento específico para esta população permitirá uma uniformização das informações referentes ao contexto social e desafios do tratamento. Para tanto, a utilização no cotidiano da prática dos profissionais envolvidos como um protocolo de atendimento abreviará o planejamento terapêutico, diminuindo deslocamentos dos portadores e iniciando precocemente a assistência adequada. Como benefícios indiretos, almeja-se que os resultados deste estudo possam contribuir para o desenvolvimento e a implantação de tecnologias relacionais, através da uma sensibilização das equipes multiprofissionais do contexto de vida desta população. A pesquisa funcionará como uma estratégia de valorização e melhoria da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Sendo esta Política nova, estudos como este poderão servi de base para uma implantação e revisão voltada as reais necessidades destes usuários. O estudo além de fortalecer as tecnologias leves, poderá servir de base para a criação de outros instrumentos tecnológicos como capacitações profissionais e outros tipos de

**Endereço:** AVENIDA DOM JOÃO VI, 275  
**Bairro:** BROTAS **CEP:** 40.290-000  
**UF:** BA **Município:** SALVADOR  
**Telefone:** (71)3276-8225 **E-mail:** cep@bahiana.edu.br



Continuação do Parecer: 1.720.699

escalas de avaliação. Outro ponto importante é a conscientização para a inclusão social e valorização da cidadania. Por fim, outro benefício indireto será a publicação deste estudo em revista científica que poderá ser utilizado como ferramenta de incentivo na formação dos profissionais de saúde, desde a graduação até a educação permanente, contribuindo para a melhoria assistencial do SUS.

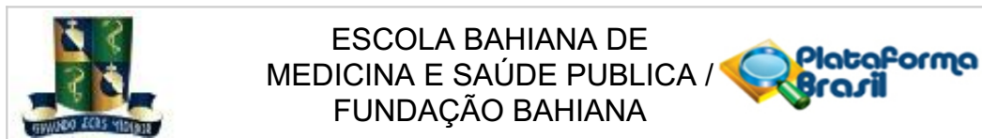
#### **Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

Estudo retrospectivo observacional de corte transversal. A aquisição de dados ocorrerá de forma retrospectiva por coleta em prontuários de pacientes da Associação Baiana de Amigos da Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (ABAMPS). Serão utilizados as Escalas de qualidade de vida Acroqol e o SF-36. O questionário AcroQol contém 22 questões e é dividido em dois itens (escalas), dos quais um avalia características físicas e o outro avalia aspectos psicológicos. O último é dividido em duas subescalas: uma medição para as características relacionadas à aparência e o outro avaliando o impacto da doença sobre as relações pessoais. O SF-36 é composto por 36 itens, subdivididos em 8 escalas ou componentes: Capacidade Funcional; Aspecto Físico; Dor; Estado Geral de Saúde; Vitalidade; Aspecto Social; Aspecto Emocional e Saúde Mental. Também será desenvolvido um instrumento com proposta de validação que mensure o acesso à saúde e suporte social dos portadores de DR. Para isto pretende-se utilizar o modelo proposto por Luiz Pasquali, abordando três processos a serem seguidos. O primeiro, será o processo teórico, realizado através de uma pesquisa bibliográfica nas principais bases de dados, afim de, encontrar material suficiente para elaboração das questões, que utilizará o modelo de escala Likert. Em seguida serão realizados procedimentos experimentais com a metodologia Delphi, que utiliza a avaliação de um grupo de especialistas na área que se pretende estudar, através de um questionário que é apresentado diversas vezes até que um consenso entre as respostas seja alcançado. E o terceiro processo que são os procedimentos estatísticos. Esta etapa do processo se repetirá no momento de validação para população alvo do instrumento pronto, que consistirá na aplicação da escala na amostra previamente selecionada.

#### **Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

- Folha de rosto: totalmente preenchida e assinada pelo responsável institucional;
- Cronograma: adequado-Orçamento:adequado.
- Riscos e benefícios:adequados
- TCLE: adequado

<b>Endereço:</b> AVENIDA DOM JOÃO VI, 275	<b>CEP:</b> 40.290-000
<b>Bairro:</b> BROTAS	
<b>UF:</b> BA	<b>Município:</b> SALVADOR
<b>Telefone:</b> (71)3276-8225	<b>E-mail:</b> cep@bahiana.edu.br



Continuação do Parecer: 1.720.699

-Carta de anuência: apresenta carta da ABAMPS - Associação Baiana de Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras e do CEDEBA, ambas devidamente assinadas.

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

Sanada(s) a(s) pendência(s) anteriormente assinalada(s) no Parecer Consubstanciado datado de 11.08.2016, o projeto

garante o atendimento aos princípios básicos da bioética para pesquisa com seres humanos preconizados pela Res. 466/12 do CNS: autonomia dos participantes, equidade, beneficência e não maleficência.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Atenção : o não cumprimento à Res. 466/12 do CNS abaixo transcrita implicará na impossibilidade de avaliação de novos projetos deste pesquisador.

**XI DO PESQUISADOR RESPONSÁVEL**

XI.1 - A responsabilidade do pesquisador é indelegável e indeclinável e compreende os aspectos éticos e legais.

XI.2 - Cabe ao pesquisador: a) e b) (...)

c) desenvolver o projeto conforme delineado;

d) elaborar e apresentar os relatórios parciais e final;

e) apresentar dados solicitados pelo CEP ou pela CONEP a qualquer momento;

f) manter os dados da pesquisa em arquivo, físico ou digital, sob sua guarda e responsabilidade, por um período de 5 anos após o término da pesquisa;

g) encaminhar os resultados da pesquisa para publicação, com os devidos créditos aos pesquisadores associados e ao pessoal técnico integrante do projeto; e

h) justificar fundamentadamente, perante o CEP ou a CONEP, interrupção do projeto ou a não publicação dos resultados

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_728736.pdf	22/08/2016 16:46:24		Aceito
Outros	RespostaAoParecer2.docx	22/08/2016 16:45:29	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito

**Endereço:** AVENIDA DOM JOÃO VI, 275

**Bairro:** BROTAS

**CEP:** 40.290-000

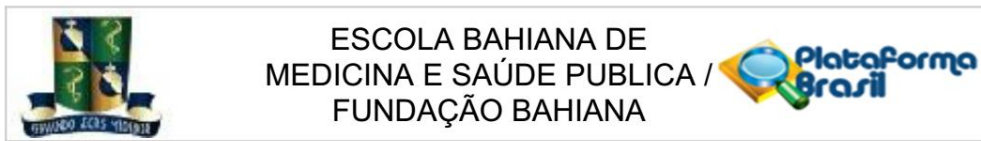
**UF:** BA

**Município:** SALVADOR

**Telefone:** (71)3276-8225

**E-mail:** cep@bahiana.edu.br





Continuação do Parecer: 1.720.699

Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto2.docx	22/08/2016 16:44:27	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.docx	22/08/2016 16:43:40	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	CartadeanuenciaCedeba.pdf	22/08/2016 16:39:44	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
Outros	Responsavel.docx	18/07/2016 22:04:18	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
Outros	Portador.docx	18/07/2016 22:03:09	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
Outros	RespostaAoParecer.docx	18/07/2016 21:58:16	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
Orçamento	ORCAMENTO.docx	18/07/2016 15:41:54	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
Cronograma	Cronograma.docx	18/07/2016 15:40:42	Isabel Cristina de Barros Salviano	Aceito
Brochura Pesquisa	RoteiroEntrevista.docx	07/06/2016 11:26:53	Martha Moreira Cavalcante Castro	Aceito
Brochura Pesquisa	ESCALASF36.doc	07/06/2016 11:24:02	Martha Moreira Cavalcante Castro	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Cartadeanuencia.pdf	07/06/2016 11:23:20	Martha Moreira Cavalcante Castro	Aceito
Brochura Pesquisa	AcroQoL_Final_Brazilian_ver.pdf	07/06/2016 11:21:30	Martha Moreira Cavalcante Castro	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Termocompromissoinvestigador.pdf	07/06/2016 11:17:56	Martha Moreira Cavalcante Castro	Aceito
Folha de Rosto	folharosto.pdf	07/06/2016 11:16:57	Martha Moreira Cavalcante Castro	Aceito

**Situação do Parecer:**

Aprovado

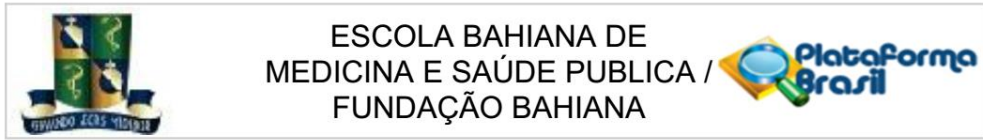
**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

SALVADOR, 11 de Setembro de 2016

Assinado por:  
**Roseny Ferreira**  
(Coordenador)

Endereço: AVENIDA DOM JOÃO VI, 275  
Bairro: BROTAS CEP: 40.290-000  
UF: BA Município: SALVADOR E-mail: cep@bahiana.edu.br  
Telefone: (71)3276-8225



Continuação do Parecer: 1.720.699

**Endereço:** AVENIDA DOM JOÃO VI, 275  
**Bairro:** BROTAS **CEP:** 40.290-000  
**UF:** BA **Município:** SALVADOR  
**Telefone:** (71)3276-8225 **E-mail:** cep@bahiana.edu.br