



**Andreia Jesus dos
Santos**

**Papel dos mais velhos na gestão da saúde em
famílias com paramiloidose: perspectiva dos
profissionais de saúde**



**Andreia Jesus dos
Santos**

**Papel dos mais velhos na gestão da saúde em
famílias com paramiloidose: perspectiva dos
profissionais de saúde**

Nº Mec. 73683

Dissertação apresentada à Universidade de Aveiro para cumprimento dos requisitos necessários à obtenção do grau de Mestre em Gerontologia, ramo de Gestão de Equipamentos, realizada sob a orientação científica da Prof^a. Doutora Liliana Xavier Marques de Sousa, Professora Auxiliar com Agregação da Secção Autónoma de Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro e coorientação do Doutor Álvaro Filipe Ribeiro dos Santos Oliveira Mendes, Investigador de Pós-doutoramento do Instituto de Biologia Molecular e Celular da Universidade do Porto e da Secção Autónoma de Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro.

À minha família, namorado e amigos pela incansável motivação e apoio.
Para vocês.

o júri

presidente

Professora Doutora Maria da Piedade Moreira Brandão
Professora Adjunta, Universidade de Aveiro

Doutora Milena Paneque Herrera
Investigadora de Pós Doutoramento, Instituto de Biologia Molecular e Celular

Professora Doutora Liliana Xavier Marques de Sousa
Professora Auxiliar com Agregação, Universidade de Aveiro

agradecimentos

Este trabalho marca o fim de mais uma etapa da minha vida académica, que apenas se tornou possível graças à contribuição de várias pessoas.

Por isso, não posso deixar de expressar a minha gratidão a todos os que, direta e indiretamente, contribuíram e se mostraram disponíveis para a realização deste trabalho.

Um especial e sentido sentimento de reconhecido agradecimento à orientadora Prof^a. Doutora Liliana Sousa e coorientador Doutor Álvaro Mendes pelo apoio, incentivo e dedicação demonstrados ao longo deste trabalho.

À família, em especial à minha mãe Alda por ser o meu pilar e inspiração nos momentos de maior exaustão. À irmã Rita por ser uma fonte de apoio e boa disposição. Aos avós Noémia e António Maria pelo incondicional carinho, força, motivação e pelas manifestações de orgulho que todos os dias demonstram sentir por mim.

A professora e “madrinha” Olga Mota por me ter acompanhado ao longo desta caminhada, por todo o incentivo, carinho e força demonstrado.

Ao namorado Ricardo Quaresma por todos os dias acreditar em mim e me mostrar que sou capaz de alcançar os meus sonhos, também agradeço toda a paciência e horas que abdicou de estar comigo para que eu pudesse concretizar este sonho.

Ao Scott, por ser único e me presentear com a sua vivacidade, alegria e boa disposição sempre que me vê chegar.

Aos amigos, sem nunca esquecer a Ana Almeida, Joana Ramalheira, Sara Campos e Vânia Ferreira pela paciência, carinho, incentivo e entusiasmo demonstrado.

A todos e todas a minha imensa gratidão e um muito sincero Obrigada!

palavras-chave

Doenças hereditárias; Paramiloidose; Profissionais de Saúde; Gestão de Comportamentos de Saúde; Papéis; Impactos

resumo

Introdução: A paramiloidose é uma doença hereditária rara, monogénica e com tratamento (não-curativo). O apoio da família em doenças hereditárias é fundamental na gestão da saúde, e os elementos da geração mais velha assumem um papel activo na medida em que são vistos como encorajadores da gestão de comportamentos de saúde nos mais novos. Os profissionais de saúde são testemunhas privilegiadas da dinâmica e interação familiar perante a paramiloidose, pois assistem e lidam com os indivíduos e com os seus familiares em situações complexas relativas à gestão da doença.

Objetivos: Este estudo centra-se em compreender o papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com paramiloidose, a partir da perspectiva dos profissionais de saúde. Os objetivos específicos são: i) identificar ações da geração mais velha com influência na adopção de comportamentos de saúde em elementos das gerações mais novas; ii) caracterizar o impacto dessas ações na gestão da doença na família.

Metodologia: Trata-se de um estudo exploratório de carácter qualitativo. O processo de recolha da amostra foi intencional e não probabilístico, complementado pelo processo “bola de neve”. A amostra é constituída por 15 profissionais de saúde, com idades entre os 31 e os 50 anos de idade. Adoptou-se a Técnica de Incidente Crítico para recolha dos dados, administrada por um questionário semiestruturado. Os dados foram submetidos a análise de conteúdo.

Resultados: Os principais resultados indicam que os papéis da geração mais velha junto da mais nova em famílias com historial de paramiloidose são: encorajadores de envolvimento em cuidados de saúde; cuidadores informais; prestadores de apoio emocional.

Implicações para a prática clínica: Este estudo contribuiu para se perceber melhor como a família, em particular os mais elementos mais velhos, podem ser envolvidos nos cuidados de saúde na paramiloidose na perspectiva da promoção dos comportamentos de saúde

keywords

Hereditary illnesses; paramyloidosis; Health professionals; Health Behaviour Management; Roles; Impacts

abstract

Introduction: Paramyloidosis is a rare hereditary illness, monogenic, with treatment (non-curative). Family support on hereditary diseases, in particular provided by the elements of the older generation, is key in risk management and health, as they have an active role in the management of disease in the family, in that they are seen as encouragers of the health behavior in younger. Health professionals are privileged witnesses of the dynamic and family interaction in paramyloidosis, as they deal with individuals and their families in complex situations related to the illness management.

Objectives: This study focuses on understanding the role of the older generation in the health management in families with paramyloidosis, from the perspective of health professionals. The specific objectives are: i) to identify actions of the older generation that influence the adoption of health behaviors on elements of younger generations; ii) to characterize the impact of these actions in managing the disease in the family.

Methodology: This is a qualitative, exploratory study. The sample collection was intentional and not probabilistic, complemented by a "snowball" approach. The sample is constituted by 15 health professionals, aged 31 to 50 years old. The Critical Incident Technique was used for the collection of data through a semi-structured questionnaire. The data were submitted to content analysis

Results: The main results indicate that the roles of the older generation to the younger in families with paramyloidosis are: encouraging the involvement in health care; informal caregivers; and emotional support providers.

Implications for clinical practice: This study contributed to a better understanding of how the family, particularly the older generation, may be involved in health care in paramyloidosis, particularly in the promotion of health behaviours.

Índice

Introdução	1
1. Novos paradigmas da saúde na promoção de saúde.....	2
1.1. Medicina preditiva e implicações psicossociais.....	3
1.1.1. Aconselhamento genético e testes genéticos.....	4
2. Paramiloidose	6
3. Implicações psicossociais da doença genética	9
4. Papel e suporte dos mais velhos em famílias com doenças hereditárias	10
5. Objetivos	12
6. Metodologia	13
6.1. Tipo de estudo	13
6.2. Amostra.....	13
6.3. Instrumentos de recolha de dados	14
6.4. Procedimentos de análise de dados	15
6.5. Questões Éticas	17
7. Resultados	18
7.1. Papel dos elementos da geração mais velha junto dos mais novos.....	18
7.2. Impacto do papel dos elementos mais velhos na geração mais nova	19
7.3. Papel dos elementos mais velhos junto da geração mais nova VS Impactos das ações dos elementos mais velhos na geração mais nova	21
8. Discussão	22
Limitações do estudo	24
Perspetivas futuras de investigação	24
9. Conclusão.....	26
10. Bibliografia	27
Anexos	37
Anexo 1 – Aprovação da Comissão Ética	38
Apêndices.....	39
Apêndice 1 – Informação ao participante	40
Apêndice 2 – Consentimento Informado	41
Apêndice 3 – Questionário	42

Índice de Quadros

Quadro I – Papel da geração mais velha junto dos mais novos: sub/categorias.....	16
Quadro II – Impacto do papel dos elementos mais velhos na geração mais nova: sub/categorias.....	17

Índice de Tabelas

Tabela 1 – Incidentes vs. Impactos	21
--	----

Lista de Siglas

ADN	Ácido Desoxirribonucleico
AG	Aconselhamento Genético
IC	Incidentes Críticos
OMS	Organização Mundial de Saúde
PAF	Polineuropatia Amiloidótica Familiar
TH	Transplante Hepático
TIC	Técnica do Incidente Crítico
TTR	Transtirretina

.

Introdução

Esta dissertação é constituída por diversas secções, sendo que a mesma se encontra organizada da seguinte forma: apresenta-se em primeiro lugar o enquadramento teórico do trabalho que serve de base para a compreensão e justificação do estudo. Neste sentido faz-se uma breve alusão aos novos paradigmas associados à promoção da saúde, a organização dos cuidados de saúde na paramiloidose; segue-se a descrição da paramiloidose do ponto de vista biomédico e por fim descreve-se o papel dos elementos mais velhos na gestão da saúde em famílias com doenças hereditárias.

Na segunda secção apresentam-se os objetivos e procedimentos metodológicos do estudo, que incluem a caracterização dos participantes, apresentação do instrumento e procedimentos de recolha e análise de dados. De seguida apresentam-se os resultados do estudo e a sua discussão, incluindo implicações para a prática clínica, limitações do estudo e perspetivas de pesquisa futura, e conclusões.

1. Novos paradigmas da saúde na promoção de saúde

A preocupação com os padrões de saúde não é um tema recente. Durante séculos, os cuidados de saúde centravam-se na doença, sendo que as medidas adotadas para preservar a saúde limitavam-se ao isolamento e em alguns casos mais graves no abandono dos doentes. Com a criação da Organização Mundial de Saúde (OMS), em 1945, a saúde passou a ser vista e descrita como um dos direitos fundamentais do ser humano. Desde essa data, verificou-se, de uma forma geral, um incremento do investimento político e económico nos serviços e cuidados de saúde para potenciar um nível de saúde apropriado às necessidades de cada cidadão.

O conceito de promoção da saúde foi sendo alterado ao longo dos tempos, tendo como precursores Winslow, em 1920 e Sigerist, em 1946 (Czeresnia & Freitas, 2003). Atualmente a promoção da saúde relaciona-se com um conjunto de conceitos, nomeadamente: qualidade de vida, saúde, solidariedade, equidade, democracia, cidadania, participação (Leavell & Clark, 1976; Buss, 2000; Czeresnia & Freitas, 2003; Buss, 2009; Ministério da Saúde, 2009). Refere-se ainda a uma combinação de ações que visam a responsabilidade recíproca pela saúde, entre o Estado, os cidadãos e o próprio sistema de saúde, de modo a que os cidadãos tenham um papel ativo na gestão da sua própria saúde (Buss, 2009; Ministério da saúde, 2009; Haeser, Büchele & Brzozowski, 2012).

Atualmente assiste-se a uma evolução positiva do nível da promoção de saúde, assim como do aumento da procura de serviços de prestação de cuidados de saúde (Buss, 2000; Tulchinsky & Varavikova, 2010; Dias & Gama, 2014). A promoção de cuidados de saúde enfrenta novos desafios que resultam da inovação tecnológica e dos progressos científicos na área da saúde, da melhoria de condições de vida e respetivo aumento da esperança de vida da população e o conseqüente aumento do envelhecimento da população. Este contexto faz com que as doenças sejam tratadas de uma forma cada vez mais eficaz, passando-se assim de um paradigma centrado nas doenças agudas para outro centrado nas doenças crónicas (Dardet, 1994; Buss, 2000; Dias & Gama, 2014). O aumento geral da esperança de vida confronta igualmente as populações com mais fatores de risco associados aos estilos de vida. O pendor assistencialista e comunitário que as doenças hereditárias e crónicas comportam é encarado como um dos maiores desafios para a gestão da saúde e para a organização da prestação de cuidados (World Health Organization, 2002; Almeida, 2010). Este contexto propiciou um maior investimento na prevenção e gestão da

saúde, ou seja, houve a mudança de um paradigma curativo para um paradigma preventivo e preditivo (Noack, 1987; Buss, 2000; Tulchinsky & Varavikova, 2010). Este novo paradigma de saúde não visa exclusivamente diminuir ou excluir o risco da doença, mas amplificar as hipóteses de viver com saúde, adotando para isso uma intervenção multidisciplinar dos múltiplos serviços de saúde redirecionados para potencializar a gestão adequada das doenças crônicas hereditárias e para um enfoque nos cuidados em casa (Buss, 2000; Dias & Gama, 2014). Deste modo, o grande objetivo do sistema de saúde é o de dotar os cidadãos com capacidades para gerir a sua saúde e doença, tornando-os parceiros ativos na gestão da saúde e da doença. No que se refere à assistência e promoção da autogestão em casos de doenças crônicas hereditárias, procura-se envolver os recursos existentes na sociedade na organização e gestão das doenças crônicas hereditárias, nomeadamente o envolvimento ativo da família e de associações de doentes e familiares.

1.1. Medicina preditiva e implicações psicossociais

Ao longo das últimas décadas assistiu-se a um grande avanço na descodificação do genoma humano (Green et al. 1997; De Souza Góes & Oliveira, 2014). Esses avanços possibilitaram a identificação dos genes responsáveis por muitas das doenças genéticas hereditárias permitindo novos conhecimentos sobre os processos biológicos que lhes estão associados (Green et al. 1997; Williams, Skirton, & Masny, 2006; Mendes, 2012b; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005; Rolim et al., 2006; Mendes, 2012b). Decorrendo os avanços tecnocientíficos na saúde, e na genética e genómica em particular, emergem e são introduzidos na prática clínica testes genéticos que fazem emergir um novo paradigma nas ciências médicas, apelidado de medicina preditiva, pois permite prever a emergência da doença em indivíduos saudáveis (Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005; Nascimento, 2008). A medicina preditiva é definida como a capacidade de aferir o estatuto perante o risco de um indivíduo, ou seja a probabilidade de vir a desenvolver alguma doença de caráter genético no futuro (Nascimento, 2008; Astoni Júnior & Ianotti, 2010).

A medicina preditiva, nomeadamente o recurso aos testes preditivos de ADN, permite identificar indivíduos saudáveis, assintomáticos; permite aferir e prever o estatuto de risco para determinadas doenças genéticas hereditárias e criar condições para o envolvimento em ações preventivas (quando disponíveis) (Harper, 1997; Astoni Júnior & Ianotti, 2010; Mendes, 2012b). Assim, ocorre a mudança do paradigma intervencionista e

assistencialista, centrado no diagnóstico e no tratamento, para o paradigma preditivo centrado na prevenção do aparecimento de sintomas ou sinais da doença e na gestão do risco (Zimmern, 1999; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005; Nascimento, 2008; Mendes, 2012a; Mendes, 2012b).

O facto de um indivíduo poder aferir a probabilidade de vir a ser portador de determinadas doenças hereditárias com recurso a realização de testes genéticos, possibilita reduzir a incerteza sobre poder ou não vir a desenvolver a doença no futuro, permitindo fazer escolhas e traçar projetos de vida adequados à situação. No entanto, também envolve implicações ao nível da tomada de decisões para a gestão da saúde individual e familiar e do impacto social, emocional e psicológico no indivíduo e na família a curto, médio e longo prazo (Fleming & Lopes, 2000; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005; Mendes, 2012b). A crescente investigação e preocupação em identificar os aspetos psicossociais intrínsecos às doenças genética e à realização dos testes genéticos criou condições para a emergência da genética psicossocial (Pinto, 2002; Rolland & Williams, 2005; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005). O campo de atuação da genética psicossocial é mais focado no indivíduo e nos membros da família ao invés de focar somente nos factos objetivos do conhecimento genético. O indivíduo e os membros da família tornam-se assim membros responsáveis e ativos dos testes preditivos e da prática do aconselhamento genético (AG) (Novas & Rose, 2000; Pinto, 2002; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005; Mendes, 2012a; Mendes, 2012b). No contexto da genética psicossocial devemos reconhecer que o conhecimento de uma doença genética é perturbadora, pois comporta alterações substanciais nas vidas do indivíduo e da família; deste modo, é necessária a inclusão de profissionais da área psicossocial (como psicólogos e técnicos de serviço social) nas equipas multidisciplinares de AG, de modo a poder compreender e apoiar nas questões psicossociais associadas a uma doença genética (Pinto, 2002; Rolland & Williams, 2005; Zagalo & Rolim, 2005). Assim, denota-se a importância da genética psicossocial no AG, uma vez que o AG engloba lidar com pessoas, ou seja, lida com crenças, valores, comportamentos e deste modo é impossível dissociar a genética psicossocial do AG (Pinto, 2002).

1.1.1. Aconselhamento genético e testes genéticos

É nos genes que se encontra inscrita a informação referente à formação, crescimento e funcionamento do organismo, sendo responsáveis por grande parte das características que possuímos (De Souza Góes & Oliveira, 2014). O ser humano é

constituído por genes, sendo uma parte deles derivado da herança genética dos progenitores; isto é, herda-se uma cópia da mãe e outra do pai, sendo que também se herdaram as alterações ou mutações genéticas, emergindo assim as doenças genéticas. Contudo, por vezes, surgem alterações no ADN do indivíduo que não são transmitidas pelos progenitores, neste caso já não se trata de uma doença genética hereditária, mas de uma doença genética (Harper, 1997).

As doenças genéticas de caráter hereditário são estudadas pela medicina genética, que presta serviços clínicos através dos serviços genéticos, que incluem o Aconselhamento Genético (AG) e os testes genéticos. O AG visa capacitar indivíduos e famílias em risco de desenvolverem doenças genéticas, para que possam identificar, compreender e lidar com o risco de ser portador de uma doença genética (Harper, 1997; Biesecker & Peters, 2001; Mendes, 2012b). O AG está associado à medicina preditiva e é importante para quem é portador (assintomático ou sintomático) ou está em risco de ter doenças genéticas, pois permite encontrar resposta a questões colocadas perante o risco de doença e apoio à tomada de decisões face à realização de testes preditivos (Biesecker & Peters, 2001; Brunoni, 2002; Mendes, 2012a). O AG é um processo integrado, complexo e contínuo que envolve consultas, exames, esclarecimentos e apoio. Realiza-se nas unidades de saúde com serviço de genética por um médico geneticista envolvendo a participação de uma equipa multidisciplinar (médico geneticista, enfermeiro especialista em genética, profissional de AG - genetic counsellor, psicólogo, técnico de serviço social, entre outros especialistas de acordo com as necessidades) e visa fazer face ao incremento da necessidade de melhorar a capacidade de diagnóstico e a rápida aplicação de novas descobertas na atividade de diagnóstico na área da genética a fim de aferir e predizer o estatuto de risco na emergência de doenças genéticas nos indivíduos e familiares, bem como comunicar e explicar ao indivíduo e à família a situação (Biesecker & Peters, 2001; Pinto, 2002; Brunoni, 2002; Astoni Júnior & Ianotti, 2010; Mendes, 2012b). O AG envolve três etapas: i) anamnese clínica e familiar; ii) exame físico e investigações complementares; iii) divulgação resultados do diagnóstico.

Os avanços tecnológicos e científicos no campo do AG na era da medicina genómica, possibilitam um conhecimento mais alargado das doenças genéticas, bem como das implicações psicossociais que comporta para o indivíduo e família (Harper, 1997; Biesecker & Peters, 2001; Brunoni, 2002; Pinto, 2002; Mendes, 2012b). O teste genético

auxilia na identificação de alterações genéticas e pode ser realizado para diferentes fins, nomeadamente: aferir a probabilidade de desenvolver determinada mutação génica, identificar portadores, fazer o diagnóstico pré-natal, auxiliar na identificação e deteção de alterações num determinado gene, confirmando a presença ou ausência de determinado diagnóstico clínico (Zagalo & Rolim, 2005). Os testes genéticos dividem-se em dois tipos: testes genéticos preditivos e testes genéticos de diagnóstico. Os testes genéticos preditivos são efetuados em indivíduos saudáveis, sem sintomas ou sinais da doença, ou seja, indivíduos assintomáticos, para aferir e prever o estatuto genético (Harper, 1997; Astoni Júnior & Ianotti, 2010; Mendes, 2012b). Os testes genéticos de diagnóstico são efetuados em indivíduos/pacientes que apresentam sintomas que indicam a presença de determinada doença genética (Harper, 1997; Mendes, 2012b). A grande diferença é que o preditivo serve para prever a probabilidade de vir a ter determinada doença genética, enquanto o diagnóstico serve para a aferir se a doença de que apresenta sintomas é ou não doença genética.

Existem doenças em que o diagnóstico do teste genético é apenas probabilístico, já no caso de noutras, como a paramiloidose, o resultado do diagnóstico é definitivo, ou seja, mais tarde ou mais cedo a doença vai-se manifestar no caso de um resultado de portador. A aferição da presença de uma doença genética num membro da família é perturbadora e comporta alterações para o indivíduo que se submete ao teste genético e para a sua família (Paneque et al., 2009; Rolim et al., 2006). Quando os resultados do teste são positivos, existe um risco que ocorre para a linhagem, incluindo a descendência (colocando questões reprodutivas e transmissão da informação a outros familiares potencialmente em risco) (Novas & Rose, 2000; Rolland & Williams, 2005; Zagalo & Rolim, 2005; Bastos, 2007). No AG, no processo que contempla a decisão de fazer ou não teste, o indivíduo e os membros da família, tornam-se parceiros clínicos na construção do conhecimento sobre a sua “herança” genética e na gestão do risco da doença, pois o seu historial clínico e as informações que compartilham com o profissional de saúde são relevantes na construção da distribuição do risco genético na rede familiar.

2. Paramiloidose

A paramiloidose, também é conhecida por polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) ou de doença de Corino de Andrade, foi pela primeira vez descrita por Corino de

Andrade, em 1952, como “uma forma peculiar de neuropatia periférica” e tendo sido divulgada mundialmente com a publicação do trabalho “*A Peculiar Form of Peripheral Neuropathy*” na Revista Brain, onde apresentava com a descrição e caracterização desta patologia (Luís, 2006); e tem sido conhecida como “doença dos pezinhos” (Andrade, Canijo, Klein, Kaelin, 1969) devido à sintomatologia inicial da doença incluir a sensação de dormência ou picadas dolorosas nos pés, embora a designação de “paramiloidose” seja igualmente difundida (Sousa, 1995; Morais, 2004).

Portugal é o país no mundo com maior prevalência da doença e o seu foco de disseminação surgiu entre a Póvoa de Varzim e Vila do Conde (Gonçalves & Pereira, 2007). Em Portugal encontram-se doentes com paramiloidose substancialmente na zona norte do país (Póvoa de Varzim, Vila do Conde, Matosinhos, Porto, Barcelos) e também na Figueira da Foz, Unhais da Serra e Lisboa (Sousa, 1995; Luís, 2006). Atualmente a paramiloidose existe um pouco por todo o mundo, em países como Japão, Irlanda, Suécia, Canadá, Brasil, França, Argentina, ilha de Maiorca e Itália (Costa & Pinho, 1986; Almeida, 2003; Luís, 2006; Gomes, 2011; UNIESEP, 2011). Pensa-se que esta propagação ocorreu em meados do século XV associada às viagens dos navegadores portugueses e também pelas movimentações *vickings* na Península Ibérica (Costa & Pinho, 1986; Luís, 2006) .

A paramiloidose é uma amiloidose de tipo hereditário com um perfil de transmissão autossómico dominante (Gomes, 2011; Lêdo, Paneque, Rocha, Leite, & Sequeiros, 2013). Quando um dos progenitores é portador do gene da doença (heterozigotia) há 50% de probabilidade de os descendentes diretos virem a ser portadores da mutação genética; se ambos os progenitores são portadores do gene da doença (homozigotia) a probabilidade de os descendentes diretos virem a ser também portadores de paramiloidose é de 100% (Sousa, 2013). Em Portugal a maior parte dos casos de paramiloidose são descendentes de portadores heterozigóticos (Lemos, 2007).

Os portadores da doença apresentam uma mutação genética na proteína transtirretina (TTR), havendo depósito de amilóide nos órgãos e tecidos levando gradualmente a um estado de incapacidade irreversível com perturbações do sistema nervoso periférico e autónomo (Lopes, 2003; Luis, 2006; Bastos e Santos, 2006). Tal mutação está relacionada com a produção anómala de TTR produzida essencialmente pelo fígado, mas também na retina e plexos coroideus (Costa & Saraiva, 1988; Lobato, 2003; Lobato et al., 2003; Lobato, 2006; Bastos e Santos, 2006; Gomes, 2011).

A paramiloidose é uma patologia progressiva e fatal. Os primeiros sintomas ocorrem geralmente na idade adulta, entre os 25 e os 32 anos, de forma gradual e ascendente, isto é, começa nos membros inferiores com sensação de formiguelo e dormência dos pés, e posteriormente difunde-se para os membros superiores (mãos) (Lobato, 2003; Lobato et al., 2003; Gomes, 2011); numa fase mais avançada os sintomas tendem a agravar-se e manifestam-se pelo défice sensitivo-motor, que pode levar à paralisia; particularmente nesta altura, o doente encontra-se em cadeira de rodas ou acamado e morre devido a problemas oculares, renais, cardíacos, genito-urinários, infeções internas e/ou gastrointestinais e a progressão do estado de caquexia (Ando & Suhr, 1998; Lobato et al., 2003; Conceição, 2006). Existem ainda outros sintomas iniciais, como falta de apetite, obstipação, perda de peso e fadiga (Andrade, 2001). Embora estes sejam os sintomas mais comuns, alguns portadores da paramiloidose podem apresentar outros sintomas, o que por vezes dificulta a despistagem de casos e o diagnóstico precoce da doença. No entanto, a afetação dos membros é comum em todos os casos da doença.

A ciência ainda não encontrou nenhum método que seja eficaz e definitivo para o combate e cura da paramiloidose, os tratamentos existentes são não-curativos (Lêdo, Paneque, Rocha, Leite, & Sequeiros, 2013), visando apenas travar os efeitos e a progressão da doença. Existem várias atuações terapêuticas para outras doenças que podem ser aplicadas em doentes de paramiloidose para aumentar a sua qualidade de vida, mas sem efeitos diretos na progressão da doença. Sendo o fígado o órgão responsável por segregar a proteína anómala que está na base da doença, atualmente as terapêuticas existentes com eficácia no tratamento não curativo da paramiloidose é o transplante hepático (TH) (desde 1991) e o medicamento Tafamidis (Vyndaquel) (desde 2012), com melhorias significativas no estado de saúde e na estabilização da progressão da doença, na grande maioria dos doentes (Conceição, 2006; Coelho 2010). O primeiro TH em doentes com paramiloidose ocorreu na Suécia, em 1990. Em Portugal o primeiro TH num doente paramiloidose ocorreu em 1992 no Hospital Curry Cabral (Lisboa) e no Hospital da Universidade de Coimbra (Furtado, 2006) e desde essa altura e até hoje o número de TH em doentes com paramiloidose não parou de aumentar, sendo dominantes em Portugal (Nunes et al., 2003; Furtado, 2006). O transplante hepático é visto como uma esperança na vida dos doentes, pois permite reduzir a produção da proteína anómala e, assim, estabilizar a evolução da doença (Bergfeldt, Olofsson & Edhag, 1985; Suhr, Herlenius, Friman & Ericzon, 2000;

Ando, 2003; Conceição, 2006; Aguiar & Braga, 2011). No entanto, nem todos os doentes podem ser submetidos ao TH, nomeadamente doentes em que a doença já se encontrar numa fase avançada (Suhr et al., 2000; Suhr, 2003; Coelho, 2006). Este deve de ser feito logo que surgem as primeiras manifestações da doença, pois numa fase avançada não é possível reverter os efeitos das lesões já estabelecidas nos diversos órgãos, não existindo deste modo benefícios. Sabe-se também que nestes casos o risco de se submeter à intervenção é maior que o risco da própria doença (Suhr et al., 2000; Suhr, 2003; Bastos, 2007). Contudo devido à falta de órgãos para TH à lista de espera doentes com paramiloidose tende a aumentar (Suhr et al., 2000; Conceição, 2006). Desde julho de 2012 o Tafamidis esta disponível em Portugal e é primeiro e o único tratamento medicamentoso que estabiliza a produção de TTR o que evita que os pacientes sejam submetidos ao TH (Coelho, 2010; Gomes, 2011). Os resultados do primeiro estudo longitudinal de 18 meses mostram que o fármaco é uma terapêutica bem tolerada pelos pacientes e com resultados na redução da progressão dos sintomas (Coelho et al., 2012; Coelho et al., 2013; Adams, Théaudin, Cauquil, Algalarrondo & Slama, 2014). Contudo, a elegibilidade dos tratamentos (TH e fármaco) comporta alguns critérios: ser portador da mutação genética causadora da doença; evidenciar sintomas da doença; e não possuir problemas cardíacos ou renais graves.

3. Implicações psicossociais da doença genética

A evolução do estudo das doenças genéticas acarretam novos desafios para os indivíduos e famílias em risco, principalmente porque os capacita na identificação dos riscos de ser portador de uma doença com causa genética, bem como compreender e lidar com as suas implicações (Rolland & Williams, 2005). É relevante conhecer o papel e impacto na família de uma doença genética em termos relacionais (Campbell, 2003; Forrest et al, 2003). A ameaça/risco da doença genética é um acontecimento de vida significativo com implicações emocionais, comportamentais, sociais e profissionais, que influenciam o funcionamento familiar, provavelmente exigindo ajustamentos nos papéis de cada membro e nas relações entre membros (Campbell, 2003; Rolland & Williams, 2005; Zagalo & Rolim, 2005; Mendes, 2012b; Sousa, 2013). Observam-se alterações das vivências familiares, isto é, em alguns casos assiste-se ao fortalecimento dessas vivências e noutros ao seu enfraquecimento e um maior interesse em aferir o estatuto perante o risco, o

que permite gerir e compreender i) o que se passa na família e ajustamentos necessários; ii) a gestão da doença em si e decisões associadas, o que possibilita a prevenção da emergência da doença ou gerir preventivamente a sua emergência (Harper, 1997; Campbell, 2003; Astoni Júnior & Ianotti, 2010; Mendes, 2012b; Sousa, 2013).

A aferição do risco de vir a ter uma doença genética acarreta uma sobrecarga emocional e psicológica, tanto sobre o indivíduo como na família (Zagalo & Rolim 2005; Mendes, 2012b); embora nas doenças genéticas de início tardio, como é o caso da paramiloidose já exista alguma antecipação do risco, os estudos que se centram nas suas implicações para os doentes paramiloidóticos e para as respetivas família são escassos (Zagalo & Rolim 2005; Lopes 2006; Sousa, 2013). A paramiloidose envolve implicações no indivíduo e na família devido ao seu carácter hereditário ao nível: i) familiar, pois acarreta mudanças nas decisões e projetos de vida e ponderação nas questões reprodutivas; ii) social, pois deparam-se com a discriminação e a vergonha perante o olhar da sociedade, alterações na vivências sociais diárias; iii) psicológico, na medida em que surgem as incertezas, sentimento de culpa, preocupação por poderem vir a ser uma sobrecarga para a família; iv) profissional, porque devido às limitações físicas que a doença comporta é necessário realizar ajustes a este nível (Sousa, Coelho, Barros, & Sequeiros, 1995; Flemming & Lopes, 2000; Zagalo & Rolim 2005; Lopes, 2003; Cunha, 2011; Lêdo, Leite & Sequeiros, 2013). O indivíduo e a família vivem em clima de tensão, devido ao facto de terem de lidar com os medos e dúvidas que a doença comporta, bem como a ausência de tratamento curativo, o que cria uma sensação de incertezas e medos, mas ao mesmo tempo surgem contribuições positivas nomeadamente: o anseio de proteger e de ser protegido, a diminuição da incerteza e o sentimento de maior controlo na gestão da saúde, bem como o aumento da resiliência nestas famílias (Cunha, 2011; Lopes, 2006; Sousa, 2013). Deve de estar disponível a existência de um apoio psiquiátrico e psicológico por parte das equipas multidisciplinares, pois esta situação origina uma grande subcarga emocional e física, que advém das necessidades de adaptação relativas à doença bem como das consequências da organização e reestruturação pessoal e familiar (Sequeiros, 1989; Fleming & Lopes, 2000; Zagalo & Rolim, 2005; Lopes, 2006; Cunha, 2011).

4. Papel e suporte dos mais velhos em famílias com doenças hereditárias

A sociedade atual encontra-se mais envelhecida principalmente devido à melhoria das condições de vida e dos cuidados de saúde (Sousa, 2009; Silva & Gonçalves, 2010).

Como consequência do envelhecimento da população o número de gerações vivas numa mesma família tende a aumentar, havendo necessidade de adaptação e de reajustamento das mudanças sociais que ocorrem no paradigma familiar no quanto às suas dimensões e organização (Relvas & Alarcão, 2002; Sousa, 2009; Paúl & Ribeiro, 2012; Mendes, 2012a). Atualmente vivemos uma realidade social, cujo foco de atuação se direciona e centra nos cuidados da e para a pessoa idosa, o que negligencia um pouco o seu papel enquanto elementos da sociedade e da família. Normalmente, os mais velhos, são vistos pela sociedade e pela própria família como provedores de recursos materiais e afeto e apoio emocional dos elementos mais novos (Ashida, Hadley, Goergen, Skapinsky, Devlin, & Koehly, 2011), no entanto também são vistos como pessoas dependentes e/ou vulneráveis que já não tem um papel ativo no seio familiar e comunitário (Sousa & Cerqueira, 2006).

Estes são apontados como elementos ativos na família e são vistos como impulsionadores na adoção estratégias de adaptação na aferição do risco, encorajadores na gestão dos comportamentos de saúde da família e dos elementos mais novos e também como prestadores de apoio instrumental e emocional (Vicente & Sousa, 2010; Mendes, 2012a).

Dado o seu legado de saberes e as suas vivências, também são vistos como os “guardiões das memórias familiares” (Vicente & Sousa, 2010), na medida em que conhecem o passado e a conjuntura familiar, podendo contribuir com a partilha de informações no seio familiar e também no que se refere ao contexto da saúde familiar beneficiando assim as gerações mais novas (Ashida & Schafer, 2015). Tendo em conta ainda as suas vivências enquanto “guardiões das memórias familiares” e os contactos que estabelecem ao longo da sua vida com as diferentes gerações também desempenham o papel de “elo de ligação familiar” (Mendes e Sousa, 2012). Tendo ainda em conta as vivências e partilha das próprias experiência em como lidar com a doença, tornam-se também fontes de suporte emocional na gestão do risco da doença (Ashida et al., 2011)

Denota-se assim que a inclusão dos elementos mais velhos enquanto membros ativos na gestão da doença no seio familiar se torna importante, pois permite mostrar que os elementos mais velhos não são apenas recetores de apoio e cuidados, e podem também ser prestadores de apoio e cuidados.

5. Objetivos

O objetivo deste estudo exploratório é aprofundar a compreensão do papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com paramiloidose, a partir da perspectiva dos profissionais de saúde. Os profissionais de saúde são testemunhas privilegiadas da dinâmica e interação familiar perante a paramiloidose, pois assistem e lidam com os indivíduos e os seus familiares em situações complexas relativas à doença e sua gestão. Os objetivos específicos são: i) identificar ações da geração mais velha com influência na adoção de comportamentos de saúde em elementos das gerações mais novas; ii) caracterizar o impacto dessas ações na gestão da doença na família. Neste estudo consideram-se os diversos níveis de cuidados em que os profissionais prestam cuidados no âmbito da paramiloidose. Nas doenças hereditárias, nomeadamente na paramiloidose, os cuidados de saúde ocorrem a diversos níveis: i) os cuidados de saúde primários, por norma o primeiro nível de contacto onde se analisa as características da família e o potencial de risco, com consequente encaminhamento para o AG; ii) o AG que diagnostica o estatuto do indivíduo perante a doença (portador versus não-portador); iii) o apoio a portadores assintomáticos, de modo a determinar um acompanhamento médico preventivo; iv) o apoio e tratamento de portadores sintomáticos, que inclui o acompanhamento e o apoio dos portadores e as famílias, nas fases de diagnóstico, tratamento e apoio psicológico e social. Estes cuidados envolvem o paciente e seus familiares na medida em que estes se apresentam como membros ativos e o centro da ação, uma vez que os capacita para gerirem a sua saúde e doença.

Com este estudo espera-se obter indicações sobre valores e ética familiar e intergeracional na gestão da informação genética; compreender as funções dos mais velhos na gestão da doença e do risco e o seu impacto na adoção de comportamentos de saúde nos elementos mais novos. Atendendo à evolução da genética e genómica e aos crescentes avanços da biomedicina, pretende-se ainda propor orientações potenciadoras do papel dos mais velhos na promoção da autogestão da paramiloidose, passíveis de serem adaptados a outras doenças hereditárias.

6. Metodologia

6.1. Tipo de estudo

Este estudo é exploratório, retrospectivo e qualitativo. Os participantes são profissionais de saúde com experiência clínica em casos de paramiloidose, pois pretende-se identificar e compreender as experiências da população com paramiloidose. O estudo é exploratório, pois foca um tópico pouco explorado na literatura (o papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com paramiloidose), a partir da perspectiva dos profissionais de saúde; e retrospectivo, porque para responder aos objetivos do estudo é necessário recordar e narrar acontecimentos do passado (Polit & Hunger, 1991). Este estudo utiliza metodologia qualitativa, pois procura-se compreender como a experiência social é criada e como lhe é atribuído significado com base na construção de uma perspectiva complexa ou holística (Creswell, 1994; Denzin & Lincoln, 1994).

6.2. Amostra

O recrutamento da amostra é intencional e não probabilístico, complementado pelo processo “bola de neve” (Polit & Hunger, 1991; Chizzotti, 2010), pois entre a população de profissionais de saúde, selecionaram-se aqueles com experiência clínica com paramiloidose (Kumar, 2005). Os profissionais são percebidos como “testemunhas” da dinâmica familiar dos pacientes que acompanham e atores fundamentais na dinâmica da gestão dos comportamentos de saúde. A seleção da amostra ocorreu em centros de saúde, centros de AG e hospitais públicos e privados da zona norte (Porto, Vila Nova de Gaia, Barcelos, Esposende, Braga, Vila Real, Vila do Conde, Póvoa de Varzim), centro (Aveiro, Coimbra) e sul do país (Setúbal, Lisboa, Cascais e Algarve).

Num primeiro momento, foram estabelecidos contactos a nível institucional. Este contacto foi realizado através de contacto telefónico ou *e-mail*, em que se disponibilizou informação acerca do estudo, seus objetivos, critérios de inclusão/exclusão, e condições de participação (cf. Apêndice 1). Em seguida o coorientador facultou à investigadora a lista inicial das instituições que aceitaram que os seus profissionais participassem no estudo, de modo a que esta entrasse em contacto com os mesmos. Após ter sido aceite a colaboração, foi acordada uma data para envio do documento de consentimento livre e informado (cf. Apêndice 2) e do questionário (cf. Apêndice 3).

De modo a aumentar o rigor e a validade do estudo, foram definidos critérios de inclusão e exclusão da amostra. Os critérios de inclusão foram: profissionais da área da

saúde com experiência clínica ou profissional em paramiloidose; consentirem participar no estudo; profissionais de saúde aposentados, desde que orientados no espaço e no tempo. Os critérios de exclusão foram: profissionais sujeitos a uma sanção em matéria profissional ou disciplinar; não ter experiência com paramiloidose; não estar orientado no espaço e no tempo.

Planeou-se que o tamanho da amostra fosse definido por saturação de dados (Streubert & Carpenter, 2002), isto é, quando se começa a recolher informação que já não altera a compreensão do fenómeno em estudo (Loureiro, 2006), repetição e confirmação de dados previamente recolhidos (Streubert & Carpenter, 2002; Fortin, 2006), considerando a avaliação interjuízes. Contudo não foi possível atingir esta saturação, como se explica a seguir. Dos 82 profissionais contactados, 26 aceitaram participar, mas deste 26 apenas 15 responderam ao questionário (taxa de resposta = 18,3%). Assim, dos 82 contactos efetuados: 15 aceitaram e responderam ao questionário; 11 aceitaram participar, mas acabaram por não responder ao questionário; e 25 não responderam aos contactos; 31 foram excluídos por falta de experiência em casos de paramiloidose.

A amostra é composta por 15 profissionais de saúde (1 médico de família, 5 enfermeiros, 4 psicólogas, 1 técnica de serviço social, 4 geneticistas) com experiência clínica em paramiloidose, atuando em diferentes fases (diagnóstico, AG e acompanhamento clínico). A idade dos participantes varia entre os 27 e 65 anos. A maioria dos profissionais é do sexo feminino: 11 mulheres.

O tempo de experiência profissional no âmbito da paramiloidose varia entre 1 e 40 anos. Quanto à situação profissional, 3 estão aposentados e 12 no ativo.

6.3. Instrumentos de recolha de dados

Este estudo adota a Técnica do Incidente Crítico (TIC) (Flanagan, 1954), por ser um método qualitativo que permite recolher factos que transpõem episódios do dia a dia e possibilita chegar à perspetiva individual de experiências significativas (Flanagan, 1954). É um método que visa "analisar incidentes relatados (...) e, a partir da análise destes incidentes, extrair comportamentos eficientes ou não para o objetivo do trabalho" (Nogueira, Mendes, Trevizan, & Hayshida, 1993: 6). A TIC, por ser flexível, pode ser adaptada a uma situação específica, permitindo recolher dados do comportamento humano e usá-los para responder a questões e conceptualizar. Tem vindo a ser utilizado em diferentes contextos e com diversos objetivos (Flanagan, 1954; Kemppainen, 2000). Tem

sido bastante utilizada na área da saúde, pois permite recolher dados diretos do comportamento humano com o intuito de dissipar questões de ordem prática que tendencialmente emergem do encontro presencial durante a prestação de cuidados (Felisberto, Freese, Bezerra, Alves, & Samico, 2010). O uso da TIC na área da saúde permite captar e identificar a perspectiva dos profissionais, pacientes e respetivos familiares que testemunharam factos significativos, que originaram um comportamento, e por conseguinte uma consequência (Carlucci, Rossi, Ficher, Ferreira, & Carvalho, 2007).

Devido a existirem poucos profissionais com experiência com paramiloidose, e a estarem dispersos geograficamente, optou-se por flexibilizar a recolha de dados. Deste modo, optou-se por um questionário semiestruturado que pode ser preenchido num contacto face a face, por telefone ou que pode ser autopreenchido após envio por correio ou *e-mail* (Streubert & Carpenter, 2002; Fortin, 2006). Este questionário (cf. Apêndice 3) foi elaborado com base na revisão da literatura acerca do papel dos mais velhos em famílias com doença crónica (Vicente & Sousa, 2010; Mendes & Sousa, 2012), e de contextos de aplicação das TIC em estudos na área da saúde. Foi elaborado um questionário preferencialmente com questões fechadas e pouco extenso, de forma a potenciar a taxa de respostas e a possibilitar o autopreenchimento. A principal vantagem deste tipo de instrumento é a sua simples aplicação e posterior codificação e análise das respostas de modo rápido e eficaz (Fortin, 2006). O questionário foi submetido a pré-teste, realizado com 3 profissionais de saúde com características semelhantes às da amostra, nomeadamente, um enfermeiro com 67 anos, um médico de família com 58 anos, e uma psicóloga clínica com 26 anos. O pré-teste destinou-se a analisar a aceitabilidade, clareza, compreensão, adequação e pertinência do questionário, conteúdo e apresentação, nomeadamente, dos enunciados, e a extensão do questionário. Não se constatou qualquer necessidade de alteração à versão pré-teste.

6.4. Procedimentos de análise de dados

Finalizada a recolha dos dados, procedeu-se à organização, tratamento e análise dos dados com recurso à análise do conteúdo. A análise de conteúdo refere-se à categorização/organização objetiva, sistemática e qualitativa dos dados recolhidos com o intuito de descrever e compreender o fenómeno em estudo em função do seu contexto (Berelson, 1984; Bogdan e Biklen, 1994; Bardin, 2004; Campos, 2004).

“A categorização é uma operação de classificação de elementos constitutivos de um conjunto por diferenciação e, seguidamente, por reagrupamento segundo o género (analogia), com os critérios previamente definidos. As categorias são rubricas ou classes, as quais reúnem um grupo de elementos (unidades de registo, no caso da análise de conteúdo) sob um título genérico, agrupamento esse efetuado em razão das características comuns destes elementos” (Bardin, 2009, p.145).

Para a análise dos dados recorreu-se à análise de conteúdo. Esta técnica permite descrever e interpretar o conteúdo da informação recolhida, com o objetivo de conduzir à codificação de categorias e temas comuns, considerando experiências e impactos pertinentes para a edificação e interpretação de um campo conceptual (Olabuenaga & Ispizúa, 1989; Sousa & Ribeiro, 2013). O procedimento de análise dos dados envolveu um processo de contínua refinação de dados, que envolveu dois juízes independentes (a autora e o cossupervisor) que leram todos os questionários várias vezes e procederam à codificação do seu conteúdo através do agrupamento em categorias e subcategorias. Este processo foi continuamente refinado até à elaboração do sistema de categorização final dos Incidentes Críticos (IC) (papel da geração mais velha junto dos mais novos) e dos impactos (impacto daquele papel nos mais novos) envolvendo um conjunto de categorias, subcategorias e excertos ilustrativos (com referência ao tipo de profissional de saúde e à sua idade).

Para os IC foi definido como categorias: (1) encorajadores de envolvimento em cuidados de saúde; (2) cuidadores informais; (3) Prestadores de apoio emocional (cf. Quadro I).

Quadro I – Papel da geração mais velha junto dos mais novos: sub/categorias

Categoria	Subcategoria
1. Encorajadores de envolvimento em cuidados de saúde	1.1 Incentivar a realização de testes genéticos
	1.2 Modelo de gestão da doença e saúde
2. Cuidadores informais	2.1 Cuidados nas atividades de vida diária
	2.2 Acompanhar a consultas
3. Prestadores de apoio emocional	3.1. Apoiar emocionalmente

Para os impactos temos como categorias: impacto positivo e impacto negativo. Para a justificação dada a cada uma destas respostas realizou-se processo de discriminação de subcategorias, onde se categorizou o que foi dito dentro de cada uma destas respostas (positivas e negativas) (cf. Quadro II).

Quadro II – Impacto do papel dos elementos mais velhos na geração mais nova: sub/categorias

Categoria	Subcategoria
1. Positivo	1.1 Apoio na tomada de decisões
	1.2 Normalização da doença
	1.3 Transmissão de experiências
	1.4 Capacitação
2. Negativo	2.1 Bloqueio comunicacional
	2.2 Pressão na tomada de decisão
	2.3 Negação

6.5. Questões Éticas

O estudo foi aprovado pela Comissão de Ética Humana do IBMC em 8 de setembro de 2014, com a referência CE: 2013 – 03 (cf. Anexo1) e todos os participantes assinaram o consentimento livre e esclarecido por escrito (cf. Apêndice 2).

7. Resultados

7.1. Papel dos elementos da geração mais velha junto dos mais novos

7.1.1. Encorajadores de envolvimento em cuidados de saúde

A categoria “encorajadores de envolvimento em cuidados de saúde” (n=8) revela como os elementos mais velhos das famílias estão presentes nos cuidados de saúde encorajando os elementos mais novos a envolverem-se em cuidados de saúde. Esta categoria compreende duas subcategorias: “incentivar a realização de testes genéticos” (n=7) e “modelo de gestão da doença e saúde” (n=1).

Na subcategoria “incentivar a realização de testes genéticos”, verifica-se que os elementos mais velhos da família incentivam os mais novos a realizarem os testes genéticos. Os mais velhos apresentam-se muito preocupados em encorajar os mais novos e, em alguns casos, são os primeiros a falar da possibilidade de realizar os testes.

“Pedi à sua mãe que se disponibilizasse para fazer o teste, sobretudo porque queria saber o risco de ter ela própria filhos afetados.” (Psicóloga, 39 anos)

“Incentivou o sobrinho e a esposa no processo!” (Médico, 58 anos)

“A geração mais velha, já com sintomas da doença e/ou muitas vezes já transplantada, incentiva os mais jovens para a realização do teste preditivo da PAF!” (Psicóloga, 40 anos)

“Foi o pai que lhe falou da possibilidade de fazer o teste pré-sintomático.” (Enfermeira, 27 anos)

Os elementos mais velhos são também considerados um “modelo de gestão da doença e saúde”, pois transmitem saberes (que estratégias adotaram para lidar com a doença; falam das vantagens/desvantagens de terem feito testes genéticos) que ajudam os elementos mais novos na gestão do risco da doença através da partilha da própria experiência no confronto com decisões que tomaram. Os elementos mais velhos constituem um exemplo e um modelo para os mais novos em relação à gestão da doença e saúde, na medida em que transmitem formas de se confrontarem com o risco e com a doença que podem favorecer a tomada de decisão na gestão do risco e de comportamentos de saúde.

“Foi muito importante o exemplo da tia que teve um filho saudável exatamente nessas circunstâncias!” (Médico, 58 anos)

7.1.2. Cuidadores informais

A categoria “cuidadores informais” (n=7) apresenta os elementos mais velhos da família, não portadores e portadores assintomáticos, a cuidarem e/ou colaborarem nos

cuidados informais aos elementos mais novos sintomáticos. Estes cuidados incluem “cuidados nas atividades de vida diária” (n=2) e “acompanhamento a consultas”(n=5).

Na subcategoria “cuidados nas atividades de vida diária”, os elementos mais velhos cuidam ou apoiam nos cuidados aos mais novos portadores sintomáticos em atividades de vida diária, nomeadamente: alimentação, higiene pessoal.

“A cuidadora era a mãe do doente com paramiloidose, que dependia totalmente dela nas suas necessidades!” (Enfermeira, 40 anos)

“O Senhor O assegura todo o apoio, à filha e neta!” (Geneticista, 60 anos)

Na subcategoria “acompanhar a consultas” constata-se que os elementos mais velhos apresentam um papel ativo no acompanhamento dos elementos mais novos a consultas médicas e a outros serviços de saúde.

“A avó assiste à consulta de AG para a realização de teste preditivo.” (Psicóloga, 39 anos).

“O Senhor O veio à consulta com a filha com cerca de 25 anos, grávida!” (Geneticista, 60 anos)

“Acompanhou o sobrinho e a esposa no processo.” (Médico, 58 anos)

“A geração mais velha, já com sintomas da doença e/ou muitas vezes já transplantada, acompanha os mais jovens ao serviço.” (Psicóloga, 40 anos)

“O Senhor A acompanhou a sua filha mais velha (tem duas filhas) à colheita de sangue para realização do teste pré-sintomático.” (Enfermeira, 27 anos.)

7.1.3. “Prestadores de apoio emocional”

A categoria “prestadores de apoio emocional” (n=3) destaca-se a prestação de apoio emocional. Os elementos mais velhos providenciam suporte emocional aos mais novos quando estes se deparam com a gestão do risco de saúde/doença (as práticas de saúde e o uso dos serviços de saúde).

“Esta mãe tentava dar ao seu filho tudo o que ele lhe pedia.” (Enfermeira, 35 anos)

“O pai tem sido o seu grande apoio emocional.” (Enfermeira, 27 anos)

“O pai segura na mão da filha e diz-lhe: incomoda sempre, há sempre sofrimento, o sofrimento é ainda maior porque o corpo pode deixar de responder, mas mantemos a lucidez.” (Enfermeira, 27 anos).

7.2. Impacto do papel dos elementos mais velhos na geração mais nova

Os profissionais centram a sua perspetiva sobre o impacto do incidente descrito na geração mais nova. Os respondentes indicaram se o impacto teria sido positivo ou negativo e justificaram a escolha.

7.2.1. Positivo

Os impactos positivos incluem: apoio na tomada de decisões; normalização da doença; transmissão de experiências; e capacitação.

Na subcategoria “apoio na tomada de decisões”, incluem-se os relatos que revelam que os elementos mais novos sentem que os elementos mais velhos apoiam as suas opções e decisões.

“Procurou dar apoio de acordo com a vontade do seu filho.” (Enfermeira, 40 anos)

“A atitude da mãe implicava amor.” (Psicóloga, 49 anos)

“É importante o utente ter apoio familiar.” (Geneticista, 39 anos)

A “normalização da doença” indica que o impacto se centra na convivência o mais natural possível com a doença e respetivos cuidados.

“Encarou o incidente de uma forma natural!” (Enfermeira, 55 anos)

“Encarou o estudo como aparentemente natural, já que teria herdado da sua mãe.” (Geneticista, 65 anos)

Quanto à “transmissão de experiências” a geração mais nova encara os elementos mais velhos como exemplos a seguir, pois através da própria experiência com a doença são fonte de informação e valores.

“Serviu de exemplo, com identificação automática de bom resultado.” (Médico, 58 anos)

“A experiência dos mais velhos ajuda os mais novos a não cometerem o mesmo erro de não estarem atentos ao aparecimento dos primeiros sintomas.” (Psicóloga, 40 anos)

A “capacitação” ocorre quando os elementos mais novos sentem que os mais velhos capacitam e promovem a adaptação às circunstâncias dos cuidados de saúde e à vivência do risco e da doença.

“O pai deu empowerment à filha!” (Enfermeira, 27 anos)

“Fê-la sentir que a vivência desta eventual transição saúde-doença pode ser modificada pela atitude dela face à situação.” (Enfermeira, 27 anos)

7.2.2. Negativo

Os impactos negativos incluem: bloqueio comunicacional; pressão na tomada de decisão; e negação.

O “bloqueio comunicacional” ocorre quando a interação/comunicação dos elementos mais velhos se sobrepõe a interação/comunicação da geração mais nova, ou seja, os elementos mais velhos tentam assumir o controlo da situação não dando possibilidade aos elementos mais novos de se expressarem. Assistindo-se assim ao desequilíbrio ou até

mesmo a um bloqueio comunicacional, que pode origina uma postura de proteção excessiva exercida pelos elementos mais velhos.

“Bloqueio comunicacional, postura quase “hiper-protetora” face à paciente.” (Técnica Superior de Serviço Social, 35 anos)

A “pressão na tomada de decisões” ocorre quando a experiência dos mais velhos com a paramiloidose desencadeia pressão nos mais novos para tomarem decisões; a pressão dos elementos mais velhos é vista como uma resposta de acordo com as suas definições e vivências da gestão do risco da saúde/doença.

“A pressão que a dita avó estava a exercer na tomada de decisões.” (Geneticista, 39 anos)

“Estava pressionado a fazer (o teste genético) pela mãe.” (Geneticista, 39 anos)

A “negação” ocorre pois a doença é sentida como muito grave. Deste modo quando se é confrontado com o risco da saúde/doença pode haver tendência para a negação ou desvalorização da situação.

“ Não assumiram como incidente que provavelmente se vai repetir e que está relacionado com a doença.” (Enfermeira 55 anos)

“Negação da realidade, não gerir o risco que bem conhecia!” (Geneticista, 60 anos)

“Indiferença quanto ao facto de os filhos terem ou não (a doença).” (Psicóloga, 47 anos)

7.3. Papel dos elementos mais velhos junto da geração mais nova VS Impactos das ações dos elementos mais velhos na geração mais nova

Verifica-se que os diferentes papéis dos elementos mais velhos associam-se a diferentes impactos sentidos pelos elementos da geração mais nova (cf. Tabela 1). Contudo, a amostra muito reduzido não permite comentar tendências

Tabela 1 – Incidentes VS. Impactos

<i>Impactos</i>	<i>Apoio na tomada de decisões</i>	<i>Normalização da doença</i>	<i>Transmissão de experiências</i>	<i>Capacitação</i>	<i>Bloqueio comunicacional</i>	<i>Pressão na tomada de decisão</i>	<i>Negação</i>
Incidentes	n	n	n	n	n	n	n
Incentivar a realização de testes genéticos	1	0	1	0	0	1	0
Modelo de gestão da doença e saúde	0	0	1	0	0	0	0
Cuidados nas atividades de vida diária	1	0	0	0	0	0	0
Acompanhar a consultas	1	1	0	0	0	0	1
Apoio emocional	1	1	0	1	0	0	0
Total	4	2	2	1	0	1	1

8. Discussão

Este estudo teve como objetivo central a identificação do papel da geração mais velha na gestão de comportamentos de saúde em famílias com paramiloidose, nomeadamente na promoção de comportamentos de saúde nos elementos mais novos, a partir da perspetiva dos profissionais de saúde. Os resultados permitem: i) identificar ações da geração mais velha com influência na adoção de comportamentos de saúde em elementos das gerações mais novas; e ii) caracterizar o impacto dessas ações na gestão da doença na família.

Além deste estudo abordar um tema pouco explorado na literatura é apresentado segundo uma perspetiva inovadora, pois explora a perspetiva de profissionais de saúde acerca do papel dos elementos mais velhos na promoção de comportamentos de saúde em famílias com historial de paramiloidose. A paramiloidose é uma doença rara e por isso o número de casos é relativamente reduzido face à população geral. Os profissionais de saúde que trabalham diretamente na atenção clínica à paramiloidose são também em número reduzido, embora sejam testemunhas privilegiadas da dinâmica e interação familiares perante a paramiloidose, pois assistem e lidam com os indivíduos e com os seus familiares em situações complexas relativas à doença e à sua gestão. A amostra de profissionais neste estudo é heterogénea quanto à sua distribuição geográfica e tipo de cuidados prestados, temos profissionais com experiência clínica em paramiloidose, que atuam em diferentes fases (diagnóstico, AG e acompanhamento clínico) da zona norte, centro e sul do país. Esta distribuição acompanha de algum modo a disseminação da paramiloidose pelo país (Sousa, 1995).

Este estudo sugere que os elementos mais velhos, de acordo com a perspetiva dos profissionais de saúde envolvidos nos cuidados à paramiloidose, desempenham três papéis: encorajadores de envolvimento em cuidados de saúde; cuidadores informais; e prestadores de apoio emocional. Estes papéis demonstram a importância da rede de apoio familiar como fator básico e fundamental de apoio na gestão de condições crónicas de doença, como a paramiloidose (Faquinello, Marcon & Waidmann, 2011; Mendes, 2012b).

Os elementos mais velhos atuam e são descritos pelos profissionais como “encorajadores” da gestão da doença nas gerações mais novas, em particular na aferição do seu estatuto genético, através do envolvimento no processo de AG e também na realização de testes genéticos (Mendes, 2012a). Este papel é importante na medida em que é visto

pelos elementos mais novos como um incentivo à adoção de comportamentos preventivos para a saúde (realizar o teste genético, ir a consultas médicas, realizar os tratamentos prescritos). Esta postura demonstra a sua função na prevenção e promoção da saúde dos elementos da geração mais nova e dos restantes membros da família.

Tendo em conta que a gestão da saúde dos elementos da geração mais nova influencia e é influenciada pela família (Pratta & Santos, 2007; Ribeiro, 2007; Barros, 2010) (neste caso, pelos elementos da geração mais velha) as subcategorias “cuidados nas AVD’s” e “acompanhamento a consultas” expressam necessidades associadas ao carácter progressivo e altamente incapacitante da doença. É de realçar a importância das AVD’s na prestação de cuidados, uma vez que esta representa todas as ações desenvolvidas pelos elementos mais velhos que visam prestar cuidados de modo a potenciar a qualidade de vida e bem-estar dos elementos mais novos. Embora as mulheres sejam as principais cuidadoras, também emergem os homens na prestação de cuidados. A literatura sugere que por norma é à mulher a quem é delegada a tarefa do cuidado; no entanto, quando a figura feminina não existe ou não pode, esse papel é assumido por um homem (Martins, Ribeiro, & Garrett, 2003; Andrade, 2009). Na paramiloidose os papéis identificados nos elementos mais velhos (não portadores) na promoção de comportamentos de saúde junto da geração mais nova (portadora ou que ainda não sabe) são desempenhados por elementos do sexo feminino como masculino. Também é de salientar que a prestação de cuidados por norma é incumbida aos elementos da geração mais nova em relação aos elementos da geração mais velha (Martins et al., 2003; Andrade, 2009); no caso da paramiloidose assiste-se ao contrário, são os elementos da geração mais velha (não portadores) que assumem esse papel em relação aos elementos mais novos (portadores ou que ainda não sabem).

Relativamente à subcategoria “acompanhamento a consultas” por parte dos elementos mais velhos, a sua importância poderá residir no facto de estes elementos serem tipicamente uma fonte de conhecimento sobre o historial médico dos membros da família. Deste modo, podem tornar-se uma boa “ponte” entre o paciente (neste caso, pertencente à geração mais nova) e os profissionais de saúde na transmissão de informação sobre a história clínica familiar (Sousa, 2009; Mendes, 2012a; Foster et al., 2002; Ashida & Schafer, 2015)

A categoria “prestadores de apoio emocional” contempla a importância do apoio emocional que os elementos mais velhos transmitem aos elementos da geração mais nova.

Esta forma de apoio é relevante para os mais novos na medida em que lhe proporciona um aumento de confiança e capacidade de enfrentar os problemas relacionados com a paramiloidose.

O ser humano é um ser relacional, e como tal a comunicação está intrinsecamente ligada à gestão dos comportamentos de saúde e ao modo como são experienciados no contexto familiar, que se assume como importante rede de apoio informal (Green et al, 1997; Kenen et al 2004; Faquinello et al., 2011). Os elementos mais velhos da família são vistos pelos profissionais de saúde como agentes instigadores ativos na partilha de informações e de estratégias de prevenção e promoção da saúde na família, apoiando na gestão da doença e saúde dos elementos mais novos da família (Green et al, 1997; Kenen et al 2004; Mendes, 2012a; Ashida & Schafer, 2015).

Limitações do estudo

Este estudo apresenta algumas limitações de carácter metodológico. Embora as dimensões reduzidas da amostra neste estudo evidenciem a escassez de profissionais de saúde com experiência clínica em casos de famílias com historial de paramiloidose, e a sua dispersão pelos vários pontos do país, tal escassez condiciona os resultados do estudo, na medida em que o número de IC recolhidos foi limitado. Assim, não se atingiu a saturação da análise dos dados, o que torna problemática a fiabilidade destes resultados, na medida em que fica por esclarecer se a participação de mais profissionais e consequentemente mais IC modificaria ou acrescentariam dimensões relevantes aos resultados obtidos.

Perspetivas futuras de investigação

Em estudos futuros, é necessário aumentar a amostra disponível de modo a poder compreender e aprofundar o papel dos elementos mais velhos na promoção e gestão de comportamentos de saúde em famílias com historial de paramiloidose e respetivos impactos desses papéis na geração mais nova de uma forma mais abrangente e aprofundada. Visto que os profissionais de saúde têm uma profissão intensa, acabam por ter pouca disponibilidade para responder a inquéritos, por isso a escolha do instrumento para recolha de dados deverá ser reformulada e reajustada ao público-alvo. Sugere-se, assim, que em futuros estudos a metodologia adotada seja reformulada, por exemplo recorrendo a entrevistas ao invés do questionário na recolha de dados. Ao utilizar a entrevista (semiestruturada) há a possibilidade de explorar mais aprofundadamente os

dados e deste modo os profissionais respondem no momento ao entrevistador e não ficam com uma tarefa pendente, não prioritária para eles, obtendo-se assim provavelmente uma taxa de resposta mais elevada. Tendo em conta o carácter essencialmente exploratório deste estudo, seria interessante desenvolvê-lo no contexto internacional, de forma a dispor de uma maior diversidade de contextos socioculturais e profissionais.

Ao longo das últimas décadas assistiu-se a grandes avanços tecnocientíficos na medicina. é expectável antecipar que esses avanços continuem a expandir-se no que se refere à paramiloidose, permitindo assim tecer novos conhecimentos sobre a doença e potenciais tratamentos disponíveis. Este contexto trará implicações ao papel dos elementos mais velhos na gestão da doença nos sistemas familiares. Sendo uma área de investigação pouco explorada, mais atenção às dimensões intrafamiliares da gestão das doenças e às suas implicações ao nível da promoção de saúde e na procura de serviços de prestação de cuidados de saúde, seria sem dúvida uma área de pesquisa futura a ter em conta. Após este primeiro caminho percorrido, seria também importante elaborar uma base de dados a nível nacional referente aos profissionais de saúde com experiência clínica em paramiloidose. Tal poderia ajudar futuros investigadores na sua recolha de dados.

9. Conclusão

O estudo do papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com historial de paramiloidose, centrado na perspectiva dos profissionais de saúde, do que se conhece será um dos únicos estudos feitos até ao momento, sendo deste modo um estudo exploratório na temática em causa.

Tendo em conta que esta dissertação aborda um tema inovador, o nosso objectivo foi o de compreender o papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com paramiloidose, segundo a perspectiva dos profissionais de saúde, na medida em que estes são “testemunhas” da dinâmica familiar no âmbito da paramiloidose.

No âmbito da paramiloidose os elementos mais velhos e os profissionais de saúde diariamente desenvolvem acções e papéis que contribuem para a adopção de comportamentos responsáveis para a saúde por parte dos elementos mais novos, nomeadamente no processo de aconselhamento genético e na aferição do seu estatuto genético.

Com os resultados do estudo conclui-se que os elementos mais velhos têm um papel relevante e ativo na gestão da doença no seio familiar (Mendes & Sousa, 2012; Mendes, 2012a), contrariando assim a ideia de que os elementos mais velhos são acima de tudo recetores de apoio e cuidados e não, pelo menos de forma tão ativa, prestadores de apoio e cuidados.

10. Bibliografia

- Adams, D., Théaudin, M., Cauquil, C., Algalarrondo, V., & Slama, M. (2014). FAP neuropathy and emerging treatments. *Current Neurology and Neuroscience Reports*, 14(435), 1–12. doi:10.1007/s11910-013-0435-3
- Aguiar, M., & Braga, V. (2011). Sentimentos e expectativas de pacientes candidatos ao transplante de fígado. *Revista Eletrónica De Enfermagem*, 13(3), 413-21.
- Almeida, A. (2003). PAF – “A doença dos pezinhos”. *Sinais Vitais*, 29, 30-34.
- Almeida, L. (2010). Os serviços de saúde pública e o sistema de saúde. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*, 28(1), 79-92.
- Ando, Y., & Suhr, O. (1998). Autonomic dysfunction in familial amyloidotic polyneuropathy (FAP). *Amyloid*, 5(4), 288-300. doi: 10.3109/13506129809007303
- Ando, Y. (2003). New therapeutic approaches for familial amyloidotic polyneuropathy (FAP). *Amyloid*, 10(Suppl.1), 55-66.
- Andrade, C., Canijo, M., Klein, D., & Kaelin, A. (1969). The genetic aspect of the familial amyloidotic polyneuropathy. *Humangenetik*, 7(2), 163–175. doi:10.1007/BF00287080
- Andrade, F. (2009). *O Cuidado Informal à Pessoa Idosa Dependente em Contexto Domiciliário: Necessidades Educativas do Cuidador Principal*. Dissertação de Mestrado em Ciências da Educação, Instituto de Educação e Psicologia, Universidade do Minho. Disponível em: https://repositorium.sdum.uminho.pt/bitstream/1822/10460/1/Disserta%C3%A7%C3%A3o_Mestrado_Fernanda_%20Andrade-Vers%C3%A3o_final.pdf
- Andrade, J. (2001). *Alterações Vésico – Esfincterianas na Polineuropatia Amiloidótica Familiar*. Dissertação de Doutoramento em Ciências Médicas apresentada ao Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar da Universidade do Porto. Disponível em: <http://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/9845>
- Ashida, S., Hadley, D., Goergen, A., Skapinsky, K, Devlin, H., & Koehly, L. (2011). The Importance of Older Family Members in Providing Social Resources and Promoting Cancer Screening in Families with a Hereditary Cancer Syndrome. *Gerontologist*, 51(6), 833-842. doi: 10.1093/geront/gnr049

- Ashida, S., & Schafer, E. (2015). Family health information sharing among older adults: reaching more family members. *Journal of community genetics*, 6(1), 17-27. doi: 10.1007/s12687-014-0197-x
- Astoni Júnior, Í., & Giovano, G. (2010). Ética e medicina preditiva. *Rev. bras. saúde matern. infant*, 10 (Suppl. 2), 377-382
- Bardin, L. (2004). *Análise de Conteúdo*. Lisboa: Edições 70.
- Bardin, L. (2009) *Análise de Conteúdo*, Lisboa (p.145). Edições 70.
- Barros, L. (2010).“Família, saúde e doença: intervenção dirigida aos pais”, *Alicerces*, 3, 207-221.
- Bastos, C. & Santos, P. (2006). *Polineuropatia Amiloidótica Familiar, Internet e Estratégias de Comunicação*. Disponível em: <http://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/525/1/16-27FCS2006-2.pdf>
- Bastos, C. (2007). *Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF): Um Estudo de Caso*. Monografia de licenciatura em Psicologia, apresentada à Universidade Fernando Pessoa, Porto. Disponível em: <http://www.gappaf.com/wp-content/uploads/2011/10/monografiacarlabastos.pdf>
- Berelson, B. (1984). *Content analysis in communication research*. New York: Hafner
- Bergfeldt, B., Olofsson, B., & Edhag, K. (1985). Electrophysiologic evaluation of the cardiac conduction system and its autonomic regulation in familial amyloid polyneuropathy. *The American journal of cardiology*, 56(10), 647-652. doi:10.1016/0002-9149(85)91028-8
- Biesecker, B., & Peters, K. (2001). Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics*, 106(3), 191-198. doi: 10.1002/ajmg.10004
- Bogdan, R. & Bliken, S. (1994). *Investigação Qualitativa em educação*. Porto: Porto Editora, 134-301.
- Brunoni, D. (2002). Aconselhamento Genético. *Ciência & Saúde Coletiva*, 7(1), 101-107. doi: 10.1590/S1413-81232002000100009
- Buss, P. (2000). Promoção da saúde e qualidade de vida. *Ciência & saúde coletiva*, 5(1), 163-177.

- Buss, P. (2009). Uma introdução ao Conceito de Promoção da Saúde. Em: Czeresnia, D., & de Freitas, C (org.). *Promoção da Saúde: conceitos, reflexões, tendências*. Rio de Janeiro: SciELO-Editora.Fiocruz, 15 - 38.
- Campbell, T. (2003). The effectiveness of family interventions for physical disorders. *Journal of Marital and Family Therapy*, 29(2), 263-281.
- Campos C. (2004). Método de análise de conteúdo: ferramenta para a análise de dados qualitativos no campo da saúde. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 57(5), 611-614.
- Carlucci, V., Rossi, L., Ficher, A., Ferreira, E., & Carvalho, E. (2007). Burn experiences from the patient's perspective. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 41(1), 21-28.
- Chizzotti, A. (2010). *Pesquisa em ciências humanas e sociais* (11º ed.). São Paulo: Cortez.
- Conceição, I. (2006). Clínica e História Natural da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 86-91.
- Coelho, T., Maia, L., da Silva, A., Cruz, M., Planté-Bordeneuve, V., ... & Grogan, D. (2013). Long-term effects of tafamidis for the treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Journal of neurology*, 260(11), 2802-2814. doi: 10.1007/s00415-013-7051-7
- Coelho, T., Maia, L., da Silva, A., Cruz, M., Planté-Bordeneuve, V., Lozeron, P., ... & Grogan, D. (2012). Tafamidis for transthyretin familial amyloid polyneuropathy A randomized, controlled trial. *Neurology*, 79(8), 785-792. doi: 10.1212/WNL.0b013e3182661eb1
- Costa, P & Pinho,E (coord.) (1986). Dossier Paramiloidose, Porto, Instituto Nacional de Saúde, Centro de Estudos de Paramiloidose.
- Creswell, J. W. (1994). *Research Design: Qualitative and Quantitative Approaches*. Thousands Oaks: Sage Publications.
- Cunha, Z. (2011). *O adoecer na Polineuropatia Amiloidótica Familiar: acontecimentos de vida, vulnerabilidade ao stress e fatores psicopatológicos*. Dissertação de mestrado em Psicologia, na área de especialização em Psicologia Clínica e da Saúde, Universidade Fernando Pessoa. Disponível em: http://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/2446/1/DM_13656.pdf
- Czeresnia, D., & de Freitas, C (org.)(2009). *Promoção da Saúde: conceitos, reflexões, tendências*. Rio de Janeiro: SciELO-Editora.Fiocruz, 15 - 38.

- Dardet, C. (1994). Qué es lo novedoso en la nueva salud pública? *Formación Médica Continuada*, 46(1067), 39-42.
- De Souza Góes, A., & de Oliveira, B. (2014). Projeto Genoma Humano: um retrato da construção do conhecimento científico sob a ótica da revista Ciência Hoje. *Ciência & Educação (Bauru)*, 20(3), 561-577.
- Denzin, N. K., & Lincoln, Y. S. (1994). *Handbook of qualitative research*. (N. K. Lincoln, Ed.) Thousand Oaks, London: Sage.
- Dias, S., & Gama, A. (2014). Promoción da saúde: Evolução de um paradigma e desafios contemporâneos. *Revista de Salud Pública*, 16(2), 307-317.
- Faquinello, P., Marcon, S., & Waidmann, M. (2011). A rede social como estratégia de apoio à saúde. *Rev Bras Enferm*, 64 (5), 849-56. doi:10.1590/S0102-311X2010000600003
- Felisberto, E., Freese, E., Bezerra, L., Alves, C., & Samico, I. (2010). Sustainability analysis of an evaluation policy: the case of primary health care in Brazil. *Cadernos de Saúde Pública*, 26(6), 1079-1095. doi: 10.1590/S0102-311X2010000600003
- Flanagan, J. (1954). The critical incident technique. *Psychological bulletin*, 51(4), 327-358. doi:10.1037/h0061470.
- Fleming, M., & Lopes, A. (2000). Saber ou não saber: Dinâmica e impasses psicológicos na doença genética. *Revista Portuguesa de Psicossomática*, 2(1), 33-40.
- Forrest, K., Simpson, S., Wilson, B., Van Teijlingen, E., McKee, L., Haites, N., & Matthews, E. (2003). To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clinical genetics*, 64(4), 317-326. doi: 10.1034/j.1399-0004.2003.00142.x
- Fortin, M. F. (2006). *Fundamentos e etapas do processo de Investigação*. Loures: Lusodidacta.
- Foster, C., Watson, M., Moynihan, C., Ardern-Jones, A., & Eeles, R. (2002). Genetic testing for breast and ovarian cancer predisposition: cancer burden and responsibility. *Journal of Health Psychology*, 7(4), 469-484. doi: 10.1177/1359105302007004627
- Furtado, E. (2006), Transplantação hepática na polineuropatia amiloidótica familiar. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 151-154.

- Given, L.(ed) .(2008). *The Sage encyclopedia of qualitative research methods*. (Vol. II). The United States of America: SAGEPublications.
- Gomes, M. (2011). Amiloidose familiar por transtirretina TTR Val30Met e os primórdios do Centro de Estudos de Paramiloidose Antonio Rodrigues de Mello. *Rev Bras Neurol*, 47(2), 7-21.
- Gonçalves, J & Pereira, L. (2007). A Paramiloidose enquanto Doença Genética – deriva de Populações.
- Green, J., Richards, M., Murton, F., Statham, H., & Hallowell, N. (1997). Family communication and genetic counseling: the case of hereditary breast and ovarian cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 6(1), 45-60. doi: 10.1023/A:1025611818643
- Haeser, L; Büchele, F; Brzozowski F. (2012). Considerações sobre a autonomia e a promoção da saúde. *Physis Revista de Saúde Coletiva*, 22 (2), 605-620.
- Harper, P. (1997). What do we mean by genetic testing?. *Journal of medical genetics*, 34(9), 749-752.
- Kemppainen, J. (2000). The critical incident technique and nursing care quality research. *Journal of advanced nursing*, 32(5), 1264-1271. doi:10.1046/j.1365-2648.2000.01597.x
- Kenen, R, Ardern-Jones, A., & Eeles, R. (2004). We are talking, but are they listening? Communication patterns in families with a history of breast/ovarian cancer (hbc). *Psycho-Oncology*, 13(5), 335-345. doi: 10.1002/pon.745
- Kumar, R. (2005). *Research methodology: a step-by-step guide for beginners* (2º ed.). London: Sage Publications Ltd.
- Leavell, S. & Clarck, E. (1976). *Medicina Preventiva*. São Paulo: McGraw-Hill, 666-677.
- Lêdo, S., Leite, Á. & Sequeiros, J. (2013) Anxiety and presymptomatic testing for neurodegenerative disorders. *Open Journal of Genetics*, 3, 14-26. doi: 10.4236/ojgen.2013.32A3003
- Lêdo, S., Paneque, M., Rocha, J., Leite, Â., & Sequeiros, J. (2013). Predictive testing for two neurodegenerative disorders (FAP and HD): A psychological point of view, 3, 270-279. doi: 10.4236/ojgen.2013.34030
- Lobato, L. (2003). Portuguese-type amyloidosis (transthyretin amyloidosis, ATTR V30M). *Journal of nephrology*, 16(3), 438-442.

- Lobato, L., Beirão, I., Silva, M., Bravo, F., Silvestre, F., Guimarães, Sousa, A., Noël, L., & Sequeiros, J. (2003). Familiar ATTR amyloidosis: microalbuminuria as a predictor of symptomatic disease and clinical nephropathy. *Nephrology Dialysis Transplantation*, 18(3), 532-538. doi: 10.1093/ndt/18.3.532
- Lobato, L. (2006). Classificação das Amiloidoses. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 68–73.
- Lopes, A. (2003). Depressão em PL: Aspectos ligados às doenças genéticas de início tardio. *Revista portuguesa de Psicossomática*, 5(1), 139-144.
- Lopes, A. (2006). Aspectos psiquiátricos e psicossociais: em Centenário do nascimento de Corino de Andrade. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 129-133.
- Loureiro, L. (2006). Adequação e Rigor na Investigação Fenomenológica em Enfermagem – Crítica, Estratégias e Possibilidades. *Revista Referência*, II, 2, 21-32.
- Luís, M. (2006). PAF de tipo português: do artigo original ao futuro. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 40-42.
- Martins, T., Ribeiro, J., & Garrett, C. (2003). Estudo de validação do questionário de avaliação da sobrecarga para cuidadores informais. *Psicologia, saúde & doenças*, 4 (1), 131-148.
- Mendes, Á. (2012a). Doenças hereditárias, AG e redes familiares e sociais: da ética intergeracional ao papel dos mais velhos. *Kairós. Revista da Faculdade de Ciências Humanas e Saúde*. 15(1), 199-216.
- Mendes, Á. (2012b). *Família e AG: o caso dos cancros hereditários*. Tese de Doutoramento em Ciências e Tecnologias da Saúde, Secção Autónoma de Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro. Disponível em: <http://ria.ua.pt/bitstream/10773/8698/1/249760.pdf>
- Mendes, Á., & Sousa, L. (2012). Families' experience of oncogenetic counselling: accounts from a heterogeneous hereditary cancer risk population. *Familial cancer*, 11(2), 291-306. Disponível em: <http://revistas.pucsp.br/index.php/kairos/article/view/12800>.
- Ministério da saúde – ANS. (2009). Manual técnico de promoção da saúde e prevenção de riscos e doenças na saúde suplementar / Agência Nacional de Saúde Suplementar (Brasil). 3ed. rev. e atual. Rio de Janeiro: ANS.
- Morais, R. (2004). Perseguido um gene... Que caminhos?. Guimarães: Núcleo de estudos de População e Sociedade

- Nascimento, J. Medicina Preditiva: seus aspetos positivos e negativos em face do direito à privacidade. em: *Âmbito Jurídico*, Rio Grande, XI, n. 57, set 2008. Disponível em: http://www.ambitojuridico.com.br/site/index.php?n_link=revista_artigos_leitura&artigo_id=3122.
- Noack, H. (1987). Concepts of health and health promotion, in measurements in health promotion and protection. OMS.
- Nogueira, M., Mendes, I., Trevizan, M., & Hayshida, M. (1993). Técnica dos incidentes críticos: uma alternativa metodológica para análise do trabalho em áreas cirúrgicas. *Rev. Paul. Enf.*, 12(3), 107-111. Disponível em: <http://gepecopen.eerp.usp.br/files/artigos/Artigo50fin.htm>
- Novas, C., & Rose, N. (2000). Genetic risk and the birth of the somatic individual. *Economy and society*, 29(4), 485-513.
- Olabuenaga, J., & Ispizua, M. (1989). *La descodificacion de la vida cotidiana: Metodos de investigacion cualitativa*. Bilbao, Universidad de Deusto.
- Oppenheim, A. N. (2000). *Questionnaire design, interviewing and attitude measurement* (2° ed.). Continuum.
- Paneque, M., Lemos, C., Sousa, A., Velázquez, L., Fleming, M., & Sequeiros, J. (2009). Role of the disease in the psychological impact of pre-symptomatic testing for SCA2 and FAP ATTRV30M: Experience with the disease, kinship and gender of the transmitting parent. *Journal of Genetic Counseling*, 18(5), 483-493. doi:10.1007/s10897-009-9240-1
- Paúl, C., & Ribeiro, O. (coord.). (2012). “Manual de Gerontologia: Aspetos biocomportamentais, psicológicos e sociais do envelhecimento”. Lisboa: Lidel – edições técnicas lda.
- Pinto, S. (2002). *O primeiro dia do resto das suas vidas: Alguns aspetos psicológicos da paramiloidose*. Dissertação de mestrado em Psicologia Clinica e Psicopatologia, Instituto Superior de Psicologia Aplicada. Disponível em: <http://repositorio.ispa.pt/bitstream/10400.12/809/1/DM%20PINT-S1.pdf>
- Polít, F., & Hunger, P. (1991). *Investigación Científica en Ciencias de la Salud*. México Interamericanas: McGraw Hill.

- Pratta, E., & Santos, M. (2007). Família e adolescência: a influência do contexto familiar no desenvolvimento psicológico de seus membros. *Psicologia em estudo*, 12(2), 247-256.
- Relvas, A. & Alarcão, M. (2002). *Novas Formas de Família*. Coimbra: Quarteto Editora.
- Ribeiro, C. (2007). Família, saúde e doença. O que diz a investigação?. *Revista Portuguesa De Medicina Geral E Familiar*, 23(3), 299-306. Disponível em: http://repositorio.ul.pt/bitstream/10451/5641/1/Fam%3%ADlia_Sa%3%BAde_Doem%3%A7a.pdf
- Rolim, L., Leite, Â., Ledo, S., Paneque, M., Sequeiros, J., & Fleming, M. (2006). Psychological aspects of pre-symptomatic testing for Machado–Joseph disease and familial amyloid polyneuropathy type I. *Clinical genetics*, 69(4), 297-305. doi:10.1111/j.1399-0004.2006.00606.x
- Rolland, J. & Williams, J. (2005). Toward a biopsychosocial model for 21st century genetics. *Family Process*, 44(1), 3–24. doi:10.1111/j.1545-5300.2005.00039.x
- Sequeiros, J. (1989). *Análise genética da variação fenotípica na doença de Machado-Joseph*. Dissertação de Doutoramento não publicada. Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Universidade do Porto. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10216/10357>
- Silva, A & Gonçalves, L. (2010). *Cuidado à Pessoa Idosa - Estudos no Contexto Luso-Brasileiro*. Brasil: Sulina.
- Sousa, A. (1995). *A variabilidade fenotípica da polineuropatia amiloidótica familiar: Um estudo de genética quantitativa em Portugal e na Suécia*. Dissertação de Doutoramento em Ciências Biomédicas, apresentada ao Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Universidade do Porto. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10216/10161>
- Sousa, A., Coelho, T., Barros, J. & Sequeiros, J. (1995). Genetic Epidemiology of Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP)-Type I in Povoia do Varzim and Vila do Conde (North of Portugal). *American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics)*, 60(5), 512-521.
- Sousa, A. (2013). *Vinculação do adulto com polineuropatia amiloidótica familiar*. Dissertação de Mestrado em Psicologia, na área de especialização em Psicologia

- Clínica e da Saúde. Porto: Universidade Fernando Pessoa. Disponível em: <http://bdigital.ufp.pt/handle/10284/4298>
- Sousa, L. (ed). (2009). *Families in Later Life: Emerging Themes and Challenges*. Nova Science Publishers: New York
- Sousa, L., & Cerqueira, M. (2006). Influência do género nas imagens da velhice: Um estudo exploratório na população portuguesa. *Revista Kairós*, 9(2), 69-86.
- Sousa, L., & Ribeiro, A. (2013). Prestar Cuidados de enfermagem a pessoas idosas: experiencias e impactos. *Saúde e Sociedade*, 22(3), 866-877.
- Streubert, H., & Carpenter, D. (2002). *Investigação qualitativa em enfermagem, Avançando o Imperativo Humano*. Loures: Lusociência.
- Suhr, O., Herlenius, G., Friman, S., & Ericzon, B-G. (2000). Liver transplantation for hereditary transthyretin amyloidosis. *Liver Transplantation*, 6(3), 263-276.
- Suhr, O. (2003). Impact of liver transplantation on familial amyloidotic polyneuropathy (FAP) patients' symptoms and complications. *Amyloid*, 10(1), 77-83.
- Tulchinsky, T., & Varavikova, E. (2010). What is the “New public health”. *Public Health Reviews*, 32(1), 25-53.
- UNIESEP , -N. (2011). *Saúde e qualidade de vida: Uma meta a atingir*. ESEP - Enfermagem Porto.
- Vicente, H., & Sousa, L. (2010). Funções na família multigeracional: Contributo para a caracterização funcional do sistema familiar multigeracional. *Psychologica*, 53, 157-181. Disponível em: <http://iduc.uc.pt/index.php/psychologica/article/viewFile/1084/532>
- Williams, J., Skirton, H., & Masny, A. (2006). Ethics, Policy, and Educational Issues in Genetic Testing. *Journal of Nursing Scholarship*, 38(2), 119–125. doi: 10.1111/j.1547-5069.2006.00088.x
- World Health Organization. (2002). *Active ageing: A policy framework*. Geneva, Switzerland: World Health Organization.
- Zagalo-Cardoso, J., & Rolim, L. (2005). Aspetos Psicossociais da Medicina Preditiva: Revisão da Literatura sobre Testes de Riscos Genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 6(1), 3-34.

Zimmern, R. (1999). The human genome project: A false dawn?. *British Medical Journal*,
319, 1282. Disponível em:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1129061/pdf/1282.pdf>

Anexos

Anexo 1 – Aprovação da Comissão Ética



COMISSÃO DE ÉTICA HUMANA

Título do projecto:

Communication of information about genetic risk within the family: using evidence to develop family-centred services in genetic counselling

Referência do projecto CE: 2013-03

Investigador principal:

Alvaro Mendes, CGPP/UnIGENE

Parecer Comissão Ética Humana:

Parecer favorável

4 de Setembro 2014
(Data)

Luís Peixe
Presidente Comissão Ética Humana

Autorização Direção IBMC ou INEB:

Autorizo

8/9/2014
(Data)

[Assinatura]
Presidente Direcção

Apêndices

Apêndice 1 – Informação ao participante

Informação ao participante

Estudo sobre o papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com historial de paramiloidose: perspetiva dos profissionais de saúde

Este documento serve para o/a informar acerca das condições de participação no estudo “Papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com historial de paramiloidose: perspetiva dos profissionais de saúde”. Este estudo envolve a realização de um questionário com o objetivo é compreender o papel da geração mais velha na promoção de comportamentos de saúde em famílias com historial de paramiloidose.

O estudo realiza-se no âmbito da dissertação de mestrado e está a ser desenvolvido pela aluna Andreia Santos (que poderá contactar através dos contactos em rodapé caso pretenda qualquer esclarecimento), sob a coordenação da Doutora Liliana Sousa e do Doutor Álvaro Mendes.

A sua colaboração consiste no preenchimento de um questionário. O preenchimento do questionário realizar-se-á em data e local a combinar, de acordo com a conveniência dos participantes. A aluna poderá contactá-lo/a novamente para confirmar e/ou obter novas informações.

Todos os dados recolhidos permanecerão confidenciais e serão usados somente pelos investigadores para este estudo. Apenas, os investigadores terão acesso às informações. A sua participação é completamente voluntária. Se desejar poderá desistir a qualquer momento. Em nenhum momento será penalizado(a) por recusar participar nesta investigação. Contudo, a sua participação é muito importante, dado que permitirá contribuir para o avanço do conhecimento nesta área.

Obrigada desde já pela atenção dispensada a este assunto.

Cumprimentos,
Andreia Santos

Apêndice 2 – Consentimento Informado

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

O meu nome é Andreia Jesus Santos, sou estudante do 2º ano do Mestrado em Gerontologia da Universidade de Aveiro e estou a desenvolver, sob a coordenação da Doutora Liliana Sousa e do Doutor Álvaro Mendes, um projeto de investigação cujo objetivo é: compreender o papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com historial de paramiloidose.

A sua participação neste estudo consistirá no preenchimento de um questionário acerca da sua experiência profissional com indivíduos e famílias com historial de paramiloidose. Todos os dados recolhidos permanecerão confidenciais e serão usados somente pelos investigadores para este estudo. Apenas os investigadores terão acesso às informações por si veiculadas.

A sua participação é completamente voluntária. Se desejar poderá desistir a qualquer momento. Em nenhum momento será penalizado(a) por recusar participar nesta investigação. Contudo, a sua participação é muito importante, pois permitirá contribuir para o avanço do conhecimento nesta área.

Assinatura: _____

Eu, _____ fui esclarecido(a) sobre a investigação: “Famílias com historial de paramiloidose papel da geração mais velha na promoção de comportamentos de saúde: perspetiva dos profissionais de saúde”. Concordo em participar e que os meus dados sejam utilizados na realização do estudo.

Caso surja alguma dúvida da sua parte, ou queira desistir do estudo, agradeço que me contacte:

Andreia Santos; Tel: 914543371; E-mail: a.j.s@ua.pt

, _____ de _____ de 2015.

Assinatura: _____

Apêndice 3 – Questionário

Obrigada por ter aceitado colaborar neste estudo intitulado “papel dos mais velhos na gestão da saúde em famílias com paramiloidose: perspetiva dos profissionais de saúde”. Pedimos que responda a este breve questionário.

1 Por favor, relate uma situação real a/em que tenha assistido/participado e que envolva uma pessoa da geração mais velha de uma família com paramiloidose; a situação deverá indicar a influência da pessoa mais velha na gestão da paramiloidose num elemento mais novo da família; escolha uma situação que na sua opinião seja marcante/relevante.

2 Indique o local onde ocorreu a situação (ex, consultório, sala de espera):

3 Como classifica o impacto dessa situação na gestão da paramiloidose pela pessoa mais nova? (assinale com X):

Positiva	Negativa	Positiva e Negativa	Nem positiva, nem negativa
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

3.1 Explique porque classificou dessa forma o impacto:

4 Caracterização do elemento da geração mais velha participante na situação:

Idade (pode ser aproximada): ____ Sexo: ____ Escolaridade (caso saiba): ____

Parentesco com o elemento mais novo da família: _____

Familiar consanguíneo	Familiar não consanguíneo
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Estatuto perante a paramiloidose (assinale com X):

Não-portador	Portador pré-sintomático	Portador sintomático/doente	Não se conhece	Não tem esta informação
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

5 Caracterização do elemento da geração mais nova participante na situação:

Idade (pode ser aproximada): ____ Sexo: ____ Escolaridade (caso saiba): ____

Estatuto perante a paramiloidose (assinale com X):

Não-portador	Portador pré-sintomático	Portador sintomático/doente	Não se conhece	Não tem esta informação
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

6 Por favor, indique os seguintes dados sobre si:

Idade: ____ Sexo: ____ Profissão: ____ Especialidade: _____

Serviço no qual tem/teve contacto profissional com paramiloidose: _____;

Tempo de experiência profissional com paramiloidose: _____

Obrigada pela sua colaboração!