

UNIVERSIDADE DE LISBOA

FACULDADE DE PSICOLOGIA E DE CIÊNCIAS DA EDUCAÇÃO



NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

**PRINCIPAIS PREOCUPAÇÕES DE DOENTES E
CUIDADORES DE DOENTES**

Ana Luísa dos Santos Quintais

MESTRADO INTEGRADO EM PSICOLOGIA

(Psicologia Clínica/ Núcleo de Psicologia da Saúde e da Doença)

2008

UNIVERSIDADE DE LISBOA

FACULDADE DE PSICOLOGIA E DE CIÊNCIAS DA EDUCAÇÃO



NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

**PRINCIPAIS PREOCUPAÇÕES DE DOENTES E
CUIDADORES DE DOENTES**

Ana Luísa dos Santos Quintais

Dissertação orientada pela Professora Doutora Luísa Barros

MESTRADO INTEGRADO EM PSICOLOGIA

(Psicologia Clínica/ Núcleo de Psicologia da Saúde e da Doença)

2008

ÍNDICE REMISSIVO

RESUMO	6
ABSTRACT	6
1. INTRODUÇÃO	7
1.1 Evolução Histórica	7
1.2 Conceptualização e Caracterização Biomédica.....	9
1.3 Caracterização Psicológica – Domínio Cognitivo	13
1.4 Caracterização Psicológica – Domínio Sócio-Emocional	17
1.5 Necessidades de Saúde da População com NF1	19
2. OBJECTIVOS E METODOLOGIA.....	21
2.1 Objectivos.....	21
2.2 Material	22
2.3 Sujeitos	22
2.4 Procedimento.....	24
3. RESULTADOS	24
3.1 Análise Quantitativa.....	25
3.1.1 Análise Estatística Univariada	25
3.2 Análise Qualitativa	32
3.2.1 Análise de Conteúdo	32
4. DISCUSSÃO DOS RESULTADOS.....	41
4.1 Aspectos comuns entre sujeitos adultos com NF1 e cuidadores de doentes com NF1	42
4.2 Cuidadores de doentes com NF1	44
4.3 Sujeitos adultos com NF1	45
5. CONCLUSÃO	46
6. BIBLIOGRAFIA	48
7. ANEXO I: Questionário sobre as principais preocupações com a NF1 – sujeitos adultos com NF1	51
8. ANEXO II: Questionário sobre as principais preocupações com a NF1 – cuidadores de doentes com NF1	54

ÍNDICE DE TABELAS E FIGURAS

Quadro I: Descrição das principais características da amostra.....	23
Tabela I: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de sujeitos adultos com NF1 – <i>Moda e Percentis</i> Descrição das principais características da amostra	26
Figura I: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de sujeitos adultos com NF1.....	25
Tabela II: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de Cuidadores de doentes com NF1 – <i>Moda e Percentis</i>	26
Figura II: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de cuidadores de doentes com NF1	26
Tabela III: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de sujeitos adultos com NF1 – <i>Moda e Percentis</i>	27
Figura III: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de sujeitos adultos com NF1.....	27
Tabela IV: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de cuidadores de doentes com NF1 – <i>Moda e Percentis</i>	28
Figura IV: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de cuidadores de doentes com NF1.....	28
Tabela V: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a vida profissional/escolar na amostra de sujeitos adultos com NF1 – <i>Moda e Percentis</i>	29
Figura V: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a vida profissional/escolar na amostra de sujeitos adultos com NF1.....	29
Tabela VI: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a aprendizagem e vida escolar na amostra de cuidadores de doentes com NF1 – <i>Moda e Percentis</i>	30
Figura VI: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a aprendizagem e vida escolar na amostra de cuidadores de doentes com NF1.....	30
Tabela VII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de sujeitos adultos com NF1 – <i>Moda e Percentis</i>	31

Figura VII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de sujeitos adultos com NF1 – *Moda e Percentis*.....**31**

Tabela VIII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de cuidadores de doentes com NF1 – *Moda e Percentis***32**

Figura VIII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de cuidadores de doentes com NF1.....**32**

RESUMO

Este estudo tem como principal objectivo a exploração das principais preocupações e necessidades de sujeitos adultos com Neurofibromatose tipo 1 (NF1) e de cuidadores de doentes com Neurofibromatose tipo 1 (NF1).

Participaram nesta investigação vinte e cinco sujeitos, membros da *Associação Portuguesa de Neurofibromatose* (APNF) – catorze sujeitos adultos com NF1 e dezasseis cuidadores de doentes com NF1 – que responderam a um questionário com perguntas fechadas e abertas. Cinco destes participantes responderam, simultaneamente, enquanto sujeitos adultos com NF1 e cuidadores de doentes com NF1, tendo sido analisados um total de 30 questionários.

Os resultados foram analisados através de uma *metodologia mista*, de acordo com o *Modelo do Continuo Interactivo*. Este modelo estipula que se estabeleça um *continuum* entre os métodos de análise utilizados. O *Questionário sobre as principais preocupações com a NF1* – instrumento desenvolvido para este estudo – foi sujeito a uma análise estatística univariada (escala ordinal) e a uma análise de conteúdo, complementares entre si.

Os resultados permitem apontar a existência de um conjunto de preocupações com a NF1 passíveis de serem agrupadas de acordo com três grandes dimensões do processo crónico de doença – *conhecimento da realidade da doença, controlo de sintomas da doença e vivência da doença*. Sujeitos adultos e cuidadores de doentes partilham as preocupações associadas a *aspectos relacionados com a doença* e a *aspectos relacionados com a forma como são acompanhados pelos diversos profissionais de saúde*. Enquanto os sujeitos adultos com NF1 não referem preocupações de maior nas restantes áreas, os cuidadores de doentes com NF1 expressam preocupações elevadas no que respeita a *aspectos relacionados com a aprendizagem e vida escolar* dos educandos e com *aspectos relacionados com o comportamento e com as relações sociais e de amizade*.

Apesar do carácter exploratório e das limitações deste estudo, foi possível conhecer melhor as necessidades e preocupações dos doentes e cuidadores de doentes com NF1.

PALAVRAS-CHAVE: preocupações, necessidades, doença crónica rara, dimensões do processo de doença

ABSTRACT

The main objective of this study as exploration of the main concerns and needs of adults with Neurofibromatosis type 1 (NF1) and caregivers of patients with Neurofibromatosis type 1 (NF1).

Twenty-five subjects, members of the *Portuguese Association of Neurofibromatosis* (APNF) - fourteen adult subjects with NF1 and sixteen caregivers of patients with NF1 - answered a questionnaire with closed and open questions. Five of these participants answered at the same time as an adult subject with NF1 and as a caregiver of a patient with NF1, a total of 30 questionnaires were analyzed

The results were analyzed through a *mixed methodology*, according to the *Interactive Continuum Model*. This model requires that we establish a *continuum* between the methods of analysis used. The answers to the questionnaire about the main concerns with the NF1 - instrument developed for this study - was subjected to a univariate statistical analysis (ordinal scale) and an analysis of content, complementing each other.

The results can point out to the existence of a number of concerns with NF1, which might be grouped under three broad dimensions of the process of chronic illness - *knowledge of the reality of the illness, control of symptoms of the illness and experience of the illness*. Adult subjects and caregivers of patients share the same concerns associated with *issues related to illness and issues related to the process of communication with health professionals*. While the adult subjects with NF1 do not mention concerns with the remaining areas, caregivers of patients with NF1 express concerns with regard to *issues related to learning and school life of students and with issues related to behavior and social relations and friendship*.

Thus, despite the exploratory nature and limitations of this study, it was possible to gain better knowledge of the needs and concerns of patients and caregivers of patients with NF1.

KEYWORDS: concerns, needs, chronic rare disease, dimensions of the illness process

1. INTRODUÇÃO

1.1 Evolução Histórica

Apesar do termo *Neurofibromatose*, associado ao desenvolvimento de neurofibromas, ter surgido pela primeira vez nos estudos de von Recklinghausen em 1882, a história desta doença remonta ao século XI e aos relatos de Heinricus, referida como a existência de alterações nos membros superiores devido ao aparecimento de nódulos na pele (Geller & Bonalumi, 2004).

Na realidade, muito se conjecturou a partir da observação destes nódulos cutâneos e subcutâneos, sendo, em 1768, publicado o primeiro artigo em língua inglesa sobre a NF1. Neste, Akenside procurou descrever a Neurofibromatose com base em observações de sujeitos que revelavam essencialmente alterações de foro dermatológico. Só no ano de 1822 é que Wishart relatou, pela primeira vez, a possibilidade de existirem tumores intracranianos e acústicos associados ao nervo craniano, como consequência desta patologia (Geller & Bonalumi, 2004).

Os estudos de Wishart relacionados com o desenvolvimento de tumores a nível dos nervos cranianos possibilitaram a descoberta, em 1830, daquelas que são hoje em dia conhecidas como as células predominantes nos neurofibromas – células de *Schwann*. Esta constatação permitiu

reconhecer a célula da bainha do nervo como a célula mais comum nos tumores característicos da NF, o que levou a concluir que esta seria essencialmente uma doença de base neurocutânea (Geller & Bonalumi, 2004).

A ligação da NF1 com as células da bainha do nervo – células de *Schwann* – permitiu a Virchow (1847, 1863) definir esta patologia de acordo com a presença ou não de tumores da bainha do nervo ou de tumores do nervo. Este critério de diagnóstico veio a possibilitar o reconhecimento de vários tipos de tumores, capazes de permitir a identificação da Neurofibromatose num indivíduo. Em simultâneo, Virchow verificou a existência destes tumores em diferentes membros da mesma família, descrição que veio ajudar von Recklinghausen a definir a doença como *não adquirida* (Geller & Bonalumi, 2004).

No ano de 1873, foi acrescentada uma nova descoberta susceptível de facilitar a identificação da NF1 num indivíduo: von Michel reconheceu o glioma óptico como uma característica desta patologia. Clinicamente, os gliomas ópticos são reconhecidos como os tumores do sistema nervoso central mais comuns na NF, sendo estimado que 70% dos pacientes os manifestem (Radtke et al., 2007). Esta constatação permitiu não só incluir o glioma óptico como um critério diagnóstico da NF1, como possibilitou a identificação de problemas de foro óculo-perceptivo como consequência desta doença. (Geller & Bonalumi, 2004).

No decurso destas descobertas, von Recklinghausen (1882) veio a definir a Neurofibromatose como uma doença não adquirida, oriunda de alterações do tecido conjuntivo fibroso da bainha de pequenos nervos e susceptível de promover o desenvolvimento de múltiplos tumores da pele. Partindo desta definição, Chauffard, Marre e Bernard (1896) concluíram que a mudança de pigmentação no tom da pele funcionava como um aspecto primário da doença, que em muito podia facilitar o seu diagnóstico. No entanto, apenas em 1956, Crowe, Schull e Neel determinaram a importância diagnóstica das *manchas café-com-leite*, no despiste da NF1 (Geller & Bonalumi, 2004).

Em 1900, Thomson conseguiu sistematizar informação relativa à prevalência hereditária desta patologia, confirmando-se a sua investigação no ano de 1918, a partir dos estudos mendelianos efectuados por Prieser e Davenport. As alterações no esqueleto – atrofia, hipertrofia e escoliose – foram relatadas por Adrian em 1901, enquanto Henshen, em 1916, verificou a incidência elevada de neuromas acústicos bilaterais em pacientes com NF1, confirmando os achados de Wishart (1822). Em 1937, Lisch constatou a possível existência de tumores a nível ocular, desenvolvendo a noção de nódulos de *Lisch* e a sua prevalência na NF1. Relativamente a sintomas de foro oftalmológico, Davis (1940) identificou a possibilidade desta doença comportar o desenvolvimento de gliomas ópticos, já analisados por von Michel no início do século. Também a sintomatologia cardíaca foi reportada como estando associada à NF1 nos estudos de Reubi (1945) sobre a patologia arteriovascular (Geller & Bonalumi, 2004).

Já no ano de 1978, Rubenstein e Courtemanche desenvolveram a *National Neurofibromatosis Foundation*. Com o desenvolvimento desta instituição, foi possível a criação de bolsas de estudo que permitiram estudos mais aprofundados sobre a Neurofibromatose, pelo que, em 1987, foi identificada uma disfunção no cromossoma 17 na base do desenvolvimento da NF1, e uma disfunção no cromossoma 22 na base do desenvolvimento da NF2, ambas de cariz autossómico dominante. Com a Conferência NIH, do mesmo ano, tornaram-se conhecidos os critérios de diagnóstico, a nomenclatura e o acompanhamento clínico necessário, quer para a NF1, quer para a NF2 (Geller & Bonalumi, 2004).

Com estes conhecimentos começaram a desenvolver-se uma série de estudos relacionados com o diagnóstico pré-natal e pré-sintomático da doença, com a identificação precisa e exímia dos genes, e com a constituição de um arquivo de referências terapêuticas internacionais, susceptível de facilitar o conhecimento clínico da doença. Recentemente, Silva, Costa e colaboradores (2001) identificaram causas biológicas subservientes à Neurofibromatose, capazes de explicar os distúrbios da aprendizagem comuns na população com NF1 (Geller & Bonalumi, 2004). Esta ideia já tinha sido desenvolvida nos trabalhos de North (2000) nos quais se conclui que as mutações no gene 17 são as principais responsáveis pelos défices cognitivos destes indivíduos. Na realidade, ao afectar os sistemas neuroperceptivo, neuropsicológico e neuroanatômico, a falta de *Neurofibromina* derivada da anormalidade do gene 17, potencia desordens na aprendizagem, variáveis de sujeito para sujeito, conforme a mutação que é verificada no gene.

Pela evolução dos estudos caracterizadores da NF, é pois possível constatar a sua *multidisciplinaridade sintomática* e a sua *componente genética dominante*, pelo que os estudos decorrentes desde o século XI até à época contemporânea são uma mais valia para o diagnóstico, avaliação e terapêutica adequada desta doença.

1.2 Conceptualização e Caracterização Biomédica

A NF1 é considerada uma das síndromes de base genética mais comuns, sendo a sua incidência comparada à da Fibrose Quística (Hart, 2005). Trata-se de uma doença autossómica dominante que afecta directamente o cromossoma 17 – classificado como um gene supressor de tumores – e que pode ter repercussões no fenótipo individual. Apesar dos pacientes com NF1 revelarem um risco significativo de desenvolverem manifestações clínicas variadas, a maior parte destes são apenas medianamente afectados, vivendo as suas vidas de forma saudável e produtiva (North, 2000; Johnson, 2005).

Assim, a Neurofibromatose tipo 1 é considerada a mais comum das *neuromesodermoses*, sendo a sua incidência de 1 caso para 2.000 a 4.000 recém-nascidos (Karnes, 1998; Felício, 2005). Fundamentalmente, a falha na produção de *Neurofibromina*, pela disfunção existente no cromossoma 17, promove um crescimento anormal das células do corpo humano, aumentando a probabilidade de se desenvolverem tumores. A NF1 é pois uma desordem progressiva e sistémica, cujas manifestações físicas, ainda que variáveis, são particularmente incidentes em algumas fases da vida dos sujeitos. Estes geralmente não revelam a doença aquando do nascimento, começando geralmente os primeiros sinais a surgir gradualmente por volta dos 6 a 8 anos de idade (Hart, 2005).

No ano de 1987 foram definidos os critérios para o diagnóstico da Neurofibromatose tipo 1. Para se ser diagnosticado com esta patologia é necessária, pelo menos, a manifestação de dois desses sintomas. Assim, sofre de NF1 quem revela **(1)** seis ou mais *manchas café-com-leite*, com diâmetros superiores a 5 mm antes da puberdade e superiores a 15 mm depois desta fase, **(2)** *neurofibromas*, sendo dois de qualquer tipo ou um plexiforme, **(3)** *sardas* (efélides) *inguinais e/ou axilares*, **(4)** *glioma óptico*, **(5)** dois ou mais *nódulos de Lisch*, **(6)** *alterações ósseas* distintas (não directamente relacionadas com a coluna vertebral) e **(7)** *parente de primeiro grau com NF1* (Felício, 2005; Hart, 2005; Radtke et al., 2007).

Apesar dos critérios de diagnóstico se agruparem de acordo com estes sete grandes domínios, existem outras manifestações que surgem como consequência da NF1. Friedman e Birch (1997) salientam outras características desta doença que devem ser tidas em consideração, aquando do diagnóstico, nomeadamente, *perda de audição* e de *competências sensório-neuronais*, *epilepsia*, *défices cardíacos congénitos*, *cefaleias*, *hipertensão*, *puberdade precoce*, *assimetria facial* e possibilidade de manifestar o *fenótipo de Noonan*. Estes autores concluem mesmo que deverão ser consideradas, segundo os registos da base de dados internacional da *National Neurofibromatosis Foundation*, noventa e oito manifestações clínicas da Neurofibromatose, pelo que, das vinte e cinco mais comuns, se estipularam os sete critérios base de diagnóstico.

A *imprevisibilidade dos sintomas* da NF1 é pois uma das principais preocupações dos pacientes e seus familiares, pelo que a definição concreta dos critérios de diagnóstico tem funcionado como uma mais valia para a determinação simples e adequada da existência ou não desta patologia nos sujeitos (Ablon, 2000).

A *hiperpigmentação* é a manifestação clínica preponderante da NF1. É o sintoma que se manifesta mais precocemente, sendo possível a sua constatação no período neonatal, pelo que é a manifestação clínica que mais motiva os médicos à investigação de uma possível desordem genética nas crianças que a revelam (Felício, 2005). As *manchas café-com-leite* são máculas de diversas dimensões que apresentam uma tonalidade acastanhada. Estas manchas surgem nos

primeiros tempos de vida e podem progredir até aos quatro anos de idade, não estando correlacionadas com o desenvolvimento de possíveis tumores nessas mesmas áreas durante a puberdade e adolescência. Revelam, em tudo, um carácter benigno e não promovem qualquer tipo de disfuncionalidade, pelo que a sua remoção se fará apenas por motivos de cariz estético (Hart, 2005).

Por outro lado, as *sardas* (efélides) *inguinais* e *axilares* são diagnosticadas a partir da idade escolar, surgindo como o segundo sinal mais evidente da NF1. Se for concluída a presença destas duas formas de hiperpigmentação – *manchas café-com-leite* e *sardas* (efélides) *inguinais* e/ou *axilares* – deve ser realizado um exame oftalmológico, capaz de indicar a presença (ou não) de pigmentos deste género a nível do olho. Os chamados *nódulos de Lisch* são pois uma forma de hiperpigmentação na zona da íris que não afecta a visão e cuja manifestação é muito frequente a partir dos seis anos de idade. Esta sintomatologia é típica da Neurofibromatose de tipo 1, sendo uma mais valia para o rápido diagnóstico desta desordem (Hart, 2005).

Os tumores são, igualmente, uma das características principais da NF1. A designação que lhes é mais frequentemente atribuída é a de *neurofibromas* visto que decorrem da falta de *Neurofibromina*. São comuns os *neurofibromas periféricos* e os *neurofibromas plexiformes* que, apesar de distintos são constituídos essencialmente por células de *Schwann*, fibroblastos e axónios (Hart, 2005).

Os *neurofibromas periféricos* apresentam-se como tumores bem definidos, quer em termos cutâneos, quer em termos subcutâneos, capazes de se propagarem ao longo de qualquer tecido nervoso do corpo. A sua evolução é progressiva e tende a desenvolver-se a partir da infância, proliferando nos períodos de maior crescimento e, nas mulheres, durante a gravidez. A sua cronicidade é notória, podendo aumentar em número e tamanho ao longo da vida (Hart, 2005).

Por seu lado, os *neurofibromas plexiformes* são tumores subcutâneos de carácter invasivo, podendo ser limitadores das capacidades físicas dos sujeitos, uma vez que tendem a tornar-se demasiadamente grandes e a interferirem com o crescimento ósseo e muscular, causando disfunções variadas nos órgãos. Estes últimos revelam grandes semelhanças com as *manchas café-com-leite*, podendo facilmente ser confundidos com esta forma de hiperpigmentação. Este facto pode ser prejudicial ao indivíduo uma vez que estes tumores tendem a aumentar de tamanho e a diminuir significativamente as capacidades do sujeito, consoante a zona corporal onde se localizam (Hart, 2005).

Se, eventualmente, estes tumores se tornam malignos, passam a fazer parte dum leque característico de tumores periféricos malignos do tecido nervoso, designados por *neurofibrossarcomas*. O risco de se desenvolver este tipo de tumores situa-se entre os 8% e os

13% sensivelmente. No entanto, o facto de serem metastásicos faz com que seja essencial uma avaliação cuidada e constante de qualquer área do corpo onde se comecem a desenvolver, de forma rápida e com propensão elevada para a comichão, dor ou sangramento (Hart, 2005).

Tanto os tumores benignos como os de origem maligna podem ser removidos através de operações cirúrgicas, mais ou menos sofisticadas, consoante a zona do corpo onde se encontrem. No entanto os pacientes devem ter a noção de que a remoção destes tumores não invalida o seu reaparecimento e até mesmo o aumento da sua proliferação, pelo que a sua remoção está tendencialmente associada a potenciais situações de desfiguramento, disfuncionalidade, malignidade e dor aguda sistemática (Hart, 2005).

O *glioma óptico* surge como outro dos critérios que permite o diagnóstico e a caracterização da Neurofibromatose tipo 1, sendo os tumores do sistema nervoso central que primariamente mais se associam à doença. Debella, Szudek e Friedman (2000) e Singhal e colaboradores (2002) chegaram mesmo à conclusão que este tipo de tumores é susceptível de originar perdas significativas de visão e de aumentarem a probabilidade do desenvolvimento de tumores no sistema nervoso central, ainda que de foro secundário. Desta forma, é necessário dar especial atenção à possibilidade do paciente com NF1 apresentar dores de cabeça frequentes, défices neurológicos ou distúrbios visuais sem causa aparente, uma vez que estes estão directamente associados à presença de um glioma deste tipo (Hart, 2005). Um despiste oftalmológico deve fazer parte da avaliação clínica em Neurofibromatose tipo 1, principalmente em crianças em idade pré-escolar (Felicio, 2005).

Outras situações, ainda que menos frequentes, devem ser tidas em conta atendendo à sua possível malignidade e ao facto de serem mais comuns na população com NF1 do que na população sem esta doença. Cuidados com o possível desenvolvimento de situações de *leucemia*, *nefroblastomas* e *neuroblastomas* devem surgir principalmente no âmbito da prevenção, no sentido de conceder maior tranquilidade e segurança aos pacientes face à incerteza sintomatológica desta patologia (Felicio, 2005).

As *alterações ósseas* são outra das características típicas da Neurofibromatose e aquelas que mais se associam a possíveis situações de *dor crónica* e de *mal-estar físico*. As anormalidades no esqueleto estão essencialmente relacionadas com a prevalência de *baixa estatura*, *quipoescoliose*, *macrocefalias*, *macroactilia*, patologia de *pectus excavatum* e lesões ósseas como *displasias* variadas, *pseudoartroses* e *estreitamento dos ossos longos*. Situações de *hipotonia* e *falha na coordenação* estão igualmente subjacentes a esta desordem de foro genético, pelo que, Carmy e colaboradores (1999) associam a baixa estatura, a puberdade precoce e as anormalidades ósseas a *problemas endócrinos* (Hart, 2005).

O exame físico deve, pois, incluir uma análise ortopédica incidente, apoiando-se sobretudo na avaliação da altura, peso, diâmetro da cabeça, força muscular e coordenação. A

escoliose é talvez a manifestação óssea mais comum na NF1, podendo remeter para *problemas respiratórios graves e limitação de movimentos* (Hart, 2005). Deste modo, as alterações ósseas devem ser seguidas de perto, principalmente em períodos de maior crescimento, sendo muitas vezes necessário recorrer a operações cirúrgicas, nomeadamente quando estas se associam a possíveis *disfunções neurológicas*. Actualmente, reconhece-se que 10% a 20% dos indivíduos com NF1 sofrem de uma qualquer alteração óssea, associada ou não à presença de tumores espinhais (Felicio, 2005).

O facto de existir uma forte componente genética associada à Neurofibromatose tipo 1 faz com que seja crucial o estudo cuidadoso e de carácter evolutivo dos *familiares de primeiro grau*, no que respeita à manifestação de um qualquer critério de diagnóstico sugestivo da doença (Felicio, 2005). No entanto, estudos actuais permitem concluir que existe uma probabilidade de 50% desta patologia surgir sem que nenhum dos pais a revele. McGaughan e colaboradores (1999) conceptualizaram esta ideia através da noção de *mutação genética espontânea* ou *mutação in novo*, abrindo portas à continuação da investigação de parâmetro biomédico da Neurofibromatose tipo 1, suas causas e consequências (Hart, 2005).

1.3 Caracterização Psicológica – Domínio Cognitivo

Existe uma amálgama de correlatos psicossociais e educativos associados à Neurofibromatose tipo 1. As alterações cognitivo-comportamentais e sociais associam-se principalmente a *problemas visuo-espaciais, patologias relacionadas com a linguagem, com a escrita, e com o discurso verbal, incapacidades motoras e distúrbios das funções executivas*. Actualmente reconhece-se que existe uma probabilidade entre os 4% e os 8% de indivíduos com NF1 apresentarem uma incapacidade cognitiva, susceptível de causar danos graves nas suas competências intelectuais (Ozonoff, 1999).

Apesar do quociente de inteligência destes sujeitos se encontrar dentro dos limites da normalidade, vários estudos indicam uma ligeira descida na distribuição dos resultados dos QI's (Kayl & Moore, 2000). Por outro lado, foram verificadas discrepâncias significativas entre as funções cognitivas verbais e não verbais. No entanto verificaram-se resultados discordantes a este respeito, o suficiente para não permitir retirar conclusões definitivas (Kayl & Moore, 2000). Essencialmente, ao estabelecer-se um padrão de análise dos resultados em provas de inteligência global, verificaram-se *dificuldades no domínio visuo-espacial, na atenção, na memória e na motricidade fina* (Kayl & Moore, 2000).

No que respeita a *distúrbios de aprendizagem e problemáticas neuropsicológicas*, muito se tem divagado acerca da influência sintomatológica da NF1 sobre este tipo de alterações cognitivas. Actualmente estima-se que 2% a 10% da população sem NF1 manifesta um

qualquer distúrbio nesta área, pelo que se constata que, na população com esta doença, há uma percentagem superior de sujeitos com este tipo de alterações, comparativamente à população sem NF (Kayl & Moore, 2000). Estudos realizados por Eliason (1986) permitiram concluir que existiria uma probabilidade de 87% das crianças com NF1 revelarem dificuldades de foro visuo-perceptivo; no entanto, ao utilizar uma amostra mais alargada de indivíduos desta população, chegou-se à conclusão que esta percentagem se situava antes na casa dos 56%. No mesmo estudo, concluiu-se que 30% dos elementos desta amostra reportavam problemas mistos de dificuldades de linguagem e défices visuo-perceptivos, enquanto apenas 4% revelavam problemas exclusivamente no domínio da linguagem (Kayl & Moore, 2000).

Assim, em termos neuropsicológicos, a população que vive com a Neurofibromatose tipo 1 pode distinguir-se da população sem NF1 que apresenta distúrbios de aprendizagem, uma vez que a primeira revela uma tendência para manifestar resultados mais pobres a nível do desempenho nas provas visuo-espaciais. Sugere-se igualmente que este tipo de problemas de funcionamento neuropsicológico está directamente relacionado com as competências intelectuais dos sujeitos, indicando uma ligação entre o funcionamento neuropsicológico e o desempenho cognitivo (Kayl & Moore, 2000).

No entanto, não se deve descuidar o facto de que, comparando as populações com patologia de foro cognitivo – NF1 e população com distúrbios da aprendizagem – com a população sem qualquer tipo de distúrbio deste tipo, as primeiras revelam sempre défices de linguagem pelo que o gene afectado pela NF1 tem um impacto significativo sobre os domínios verbal e espacial, no que respeita às competências cognitivas. Descreve-se mesmo que os sujeitos com NF1 têm desempenhos fracos em provas que envolvam competências matemáticas, visuo-espaciais, não-verbais e psicomotoras, pelo que o perfil de aprendizagem associado à Neurofibromatose tipo 1 é muitas vezes designado de distúrbio não-verbal da aprendizagem (Kayl & Moore, 2000).

No entanto, as contradições presentes nos resultados dos diversos estudos nesta área não permitem retirar conclusões susceptíveis de serem generalizadas a um perfil de aprendizagem como o anteriormente descrito, já que é possível constatar a presença quer de distúrbios verbais, quer de distúrbios visuo-espaciais na população com NF1, ainda que os segundos predominem sobre os primeiros.

Directamente associado a este *distúrbio da aprendizagem* surgem casos evidentes de *Distúrbios Hiperactivos de Défice de Atenção* na população com NF1, sugerindo a presença desta desordem nos parâmetros psicológicos da doença (Kayl & Moore., 2000).

Segundo uma perspectiva desenvolvimentista, o *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* envolve um leque muito vasto de componentes cognitivo-comportamentais e sociais para ser diagnosticado com exactidão numa criança. O *Distúrbio Hiperactivo de Défice de*

Atenção diz respeito a uma desordem do desenvolvimento caracterizada por uma valência inapropriada, sobreexcitada e impulsiva, dos comportamentos e dos pensamentos. De origem na infância, a sua natureza é relativamente crónica e não pode ser remetida estritamente a atrasos neurológicos, sensoriais, linguísticos, motores ou de carácter emocional (Lopes, 1998). O *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* pode pois associar-se especificamente a dificuldades no auto-controlo do comportamento e na manutenção de um padrão consistente de realizações competentes nas mais diversas tarefas, ao longo do tempo (Barkley, 1981; Lopes, 1998).

Assim, directamente associadas ao *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* estão o *défice da atenção*, a *desordem da hiperactividade* e os *problemas de impulsividade*, manifestações comuns nos indivíduos com NF1. A *falta de atenção* e a *distractibilidade* são problemas graves que afectam a rotina familiar e escolar de muitas crianças com Neurofibromatose. Estudos indicam que as crianças com NF1 apresentam com maior frequência o *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* do que as crianças sem Neurofibromatose. Tal conclusão permitiu associar as consequências cognitivo-comportamentais com as consequências sociais desta doença – nomeadamente de âmbito escolar e de relacionamento com os pares (Kayl & Moore, 2000).

A maior parte dos estudos nesta área faz uma avaliação com base nos relatos dos pais e dos professores destas crianças, sendo identificados frequentemente *problemas de concentração*, *níveis elevados de desatenção* e *hiperactividade* (Kayl & Moore, 2000). Contudo, na actualidade, não se reconhece a verdadeira incidência do *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* nas crianças com NF1, apesar de Koth e colaboradores (2000) sugerirem a possibilidade de integração do *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* na estrutura do fenótipo cognitivo da Neurofibromatose tipo 1. O estudo desenvolvido por Kayl e Moore (2000) veio a concluir que este distúrbio atinge cerca de 33% desta população, sendo, por isso, importante continuar a trabalhar no âmbito da avaliação neuropsicológica integrada e na sistematização de sintomas cognitivos, susceptíveis de surgirem ao longo da vida dos indivíduos com NF1 (Schrimsher et al., 2003).

Desta forma, Schrimsher e colaboradores (2003) admitem que, dentro dos parâmetros do *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção*, é possível enquadrar muitas das *dificuldades visuo-espaciais* típicas dos sujeitos com NF1. Salientam que uma análise discriminatória permite estabelecer uma combinação multifacetada entre o *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* e as *dificuldades visuo-espaciais*, de *memória espacial* e *visuo-motoras* das crianças com Neurofibromatose tipo 1, pelo que uma avaliação que recaia sobre estas componentes cognitivas permite um diagnóstico já bastante conclusivo da existência (ou não) do *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* nestas crianças. Esta avaliação é pois uma mais valia para

que seja possível uma maior assistência psicológica e uma minimização do impacto de problemas de aprendizagem no futuro das crianças que revelam esta doença.

North (1997) afirma que os *défices cognitivos* e as *dificuldades de aprendizagem de foro académico* são as consequências neurológicas mais comuns nas crianças com NF1 e aquelas que mais prejudicam a adequação do estilo de vida das mesmas. Esta autora sugere ainda que o fenótipo cognitivo dos sujeitos com NF1 está directamente associado a problemáticas neuropsicológicas e patológicas, em muito conhecidas pelos estudos realizados em animais (Kayl & Moore, 2000). Esta situação é particularmente analisada nos estudos de Koth e colaboradores (2000), que concluíam que a própria morfologia cerebral das crianças com NF1 pode estar relacionada com a comorbilidade de certos distúrbios cognitivos como o *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção*, e certas *alterações nas competências académicas*. De facto, estes autores constataram que existia, na sua amostra, uma percentagem de cerca de 42% de crianças com o diagnóstico de *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção*, salientando que todas elas manifestavam um determinado grau de anormalidades neurológicas que poderiam estar na origem do distúrbio.

Em 1991, os estudos de Heilman e colaboradores permitiram concluir que as características de *desatenção* e *inibição cognitivo-comportamental* podem estar associadas ao facto da morfologia dos cérebros das crianças com Neurofibromatose poder promover uma disfunção a nível do sistema de entrada de estímulos/ saída de respostas. Já Eliason (1986) referira o facto das neuropatologias associadas à NF serem uma das explicações para os possíveis défices intelectuais e dificuldades de aprendizagem que grande parte da população com Neurofibromatose apresenta (Kayl & Moore, 2000). Em 1998, Lopes sugeriu que o *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* fosse, de uma perspectiva cognitiva, considerado como uma patologia associada ao processamento de informação e ao controlo de estímulos perceptivos, o que vai de encontro às ideias expressas por Heilman para a população com NF1.

Na mesma linha de investigação, Moore e colaboradores (1996) verificaram que as crianças com NF1 que revelavam *sinais brilhantes não-identificáveis* (sinais de hiperintensidade, situados sobretudo a nível do gânglio basal, cerebelo e na matéria branca da parte sub-cortical do cérebro), evidenciavam performances fracas em tarefas que exigiam a canalização da atenção, comparativamente com as crianças com NF1 que não revelavam esta peculiaridade. Por outro lado, os *défices na concentração* são interpretados por Wang e colaboradores (2000) à luz de anormalidades na matéria branca e cinzenta do cérebro destas crianças, nomeadamente na zona frontal (Koth et al., 2000).

Estes factos salientam pois a necessidade de associar a avaliação médica e neuropsicológica a uma avaliação cognitivo-comportamental, emocional e social da criança com NF1 (Johnson et al., 1999; Schrimsher et al., 2003). De um ponto de vista

desenvolvimentista, a ideia de Barkley (1981) sugere que as crianças com *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção* têm dificuldades na regulação e manutenção de comportamentos socialmente adequados e ajustados às normas sócio-culturais. Segundo Lopes (1998) surgem claramente dificuldades de suster respostas desadequadas, inibição, dificuldades de iniciação e adesão a regras e instruções rígidas, impulsividade, desatenção, problemas de hiperactividade e dificuldades em auto-regular o comportamento, estando estas características presentes em muitas crianças com NF1 (Kayl & Moore, 2000).

Todas as características descritas anteriormente podem estar presentes na população com NF1. No entanto, é importante realçar o facto de que nem todos os sujeitos com esta doença revelam este tipo de distúrbio. Enquanto alguns dos doentes com NF1 denotam manifestações graves da patologia, outros não desenvolvem qualquer tipo de sintomatologia cognitiva, o que aumenta o grau de incerteza relativamente à possibilidade de estabelecer um fenótipo típico para esta doença, quer do ponto de vista biomédico, quer do ponto de vista cognitivo, psicossocial e emocional (Radtke et al., 2007).

Saliente-se o facto de que são as crianças com doenças crónicas relacionadas com o cérebro que sofrem de mais distúrbios psicológicos ou de comportamento (Castro e Piccinini, 2002). Apesar de existir maior risco de desenvolvimento de problemas cognitivo-comportamentais nestas crianças, comparativamente com outras sem doença crónica, muitas delas não chegam a desenvolver este tipo de alterações psíquicas, revelando um fenótipo cognitivo dentro dos parâmetros da normalidade, o que se enquadra nos estudos psicológicos baseados na NF1 (Castro & Piccinini, 2002).

1.4 Caracterização Psicológica – Domínio Sócio-Emocional

Ao procurar caracterizar o fenótipo cognitivo da Neurofibromatose, Kayl e Moore (2000) não deixaram de procurar classificar o estatuto emocional e psicossocial dos indivíduos desta população. A importância dada ao campo social e emocional partiu de questões relacionadas com a qualidade de vida, quer dos indivíduos com NF, quer daqueles que, indirectamente, vivem com a doença.

Na realidade, os pais das crianças com Neurofibromatose são aqueles que expressam maiores índices de *ansiedade* e preocupação face à competência dos filhos, nos domínios afectivo-relacional, escolar e social. Nesta mesma linha de investigação, Ablon (2000) sugeriu que o diagnóstico em si, a incerteza da forma como evoluirá a doença no futuro, e a vastidão de possíveis sintomas são a principal causa da ansiedade, preocupação, e manifestações depressivas nos pais destas crianças.

É claro que o *distress* parental pode ter uma influência significativa na forma como a criança com NF1 compreende e se adapta à doença (Ablon, 2000). São os próprios pais que, muitas vezes, atribuem estereótipos aos seus filhos, definindo-os como solitários, tímidos ou estranhos para com os colegas da escola. Através dos resultados obtidos da aplicação do *CBCL* aos pais destas crianças, Johnson e colaboradores (1999) concluíram que há uma tendência elevada para que estes atribuam maiores índices de *ansiedade, depressão e problemas sociais* aos seus filhos do que pais de crianças sem NF1. O relato dos professores também se mostrou uma mais valia para o conhecimento dos correlatos psicossociais e emocionais da NF1; Johnson e cooperadores concluíram que estes atribuíam índices mais elevados do que o normal nas escalas relacionadas com *problemas de atenção e de cariz social, problemas de pensamento, ansiedade, depressão, afastamento, internalização e queixas somáticas* (Kayl & Moore, 2000).

Reconhece-se pois que crianças com desordens físicas são avaliadas pelos pais como apresentando mais problemas comportamentais e sociais, pelo que a condição física parece influenciar a adaptação psicológica destas crianças e a sua capacidade de reagir positivamente face às opiniões e comentários alheios (Counterman et al., 1995).

Contudo, é importante referir que as crianças com NF1 não evidenciam apenas manifestações físicas da doença mas podem, eventualmente registar problemáticas cognitivas graves (como o *Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção e distúrbios de aprendizagem múltiplos*), distúrbios nas funções emocionais e sociais, susceptíveis de promover um *afastamento das interações sociais, ansiedade social e depressão* (Kayl & Moore, 2000). Estudos de Breslau (1985) e Wallander (1989) permitiram chegar à conclusão que crianças com alterações físicas exteriores manifestam um risco elevado de mau ajustamento psicológico, susceptível de prejudicar o relacionamento sócio-afectivo com os outros. Crianças com deformações ou manifestações externas pouco reconhecíveis socialmente tendem a ser tratadas de forma diferente pelas crianças que não revelam este tipo de características. Esta situação pode pois levar a que estas crianças desenvolvam comportamentos desviantes e alterações emocionais capazes de repercutir efeitos no desenvolvimento das suas personalidades (Counterman et al., 1995).

Wallander e colaboradores (1989) já tinham referido que, para além da importância da aparência física e da competência relacional, a família e os recursos que esta tem ao seu dispor são factores que influenciam igualmente os domínios psicossociais e de desenvolvimento emocional das crianças com doença crónica. Reconheceram igualmente que o temperamento materno pode ser um mediador essencial na predição de possíveis problemas de comportamento nas crianças (Counterman et al., 1995; Canning et al., 1996). Assim, no campo sócio-emocional, a família é muito importante na capacidade da criança desenvolver factores protectores e de resiliência face à cronicidade da sua doença (Hamlett et al., 1992).

Muitos dos problemas de cariz sócio-comportamental e emocional das crianças com NF1 podem pois estar associados a uma prevalência de níveis elevados de ansiedade e depressão parental, *stressores* familiares de várias ordens e problemas com os irmãos e com o grupo de pares. No entanto, são poucos os estudos na área da Neurofibromatose que trabalham este aspecto; Riccardi e Eichner (1986) foram dos únicos investigadores a dar ênfase ao facto de crianças e adolescentes com Neurofibromatose estarem num mesmo nível de risco do que crianças com deformações físicas medianas ou moderadas (Counterman et al., 1995).

Desta feita, a população com NF1, principalmente os indivíduos com sintomas moderados a elevados, poderão ter dificuldades no âmbito das relações sociais e do ajustamento cognitivo-comportamental e emocional devido a possíveis sequelas psicológicas na forma como compreendem e vivenciam a doença, ao longo do seu ciclo de vida, quer mediante a severidade do mau ajustamento – associado à visibilidade dos sintomas – quer mediante perturbações nos suportes sociais – susceptíveis de limitar a adaptação psicossocial à doença e a resiliência face à mesma.

Apesar desta temática ser referenciada na escassa literatura que existe neste domínio sobre a NF1, alguns autores chegaram à conclusão que, embora as crianças com sintomas graves da NF1 revelem uma auto-estima e valorização pessoal mais baixas do que o normal, os pais reconhecem apenas alguns problemas de comportamento, relacionados principalmente com a sua percepção da forma como os filhos se ajustam ao meio. Verificaram igualmente que o apoio do grupo de pares está positivamente correlacionado com a aceitação social destas crianças enquanto o suporte parental e dos professores se correlaciona mais significativamente com a auto-percepção de si e com o desenvolvimento da auto-estima e do auto-conceito destas crianças e adolescentes (Counterman et al., 1995; Barton & North., 2007).

1.5 Necessidades de Saúde da população com NF1

É essencial reconhecer que os cuidados de saúde, principalmente aqueles que atendem crianças e jovens adolescentes, devem considerar as necessidades psicossociais destes sujeitos, particularmente aquelas que se correlacionam com a sua condição física. Counterman e colaboradores (1995) afirmam mesmo que (...) *Como em outras áreas, nas quais as observações da psicologia pediátrica fizeram a diferença na sensibilização dos cuidados clínicos primários, os pacientes com NF são uma população para quem investigações e intervenções pouco dispendiosas podem contribuir significativamente para melhorar a qualidade de vida (...)* (pág. 232).

Neste domínio, Ablon (1999) sugere que os sujeitos com NF1 conseguirão aumentar a sua qualidade de vida e os seus níveis de satisfação pessoal se forem capazes de **(1)** aceitar de forma

proactiva a cronicidade da doença e todas as suas vicissitudes, **(2)** desenvolver estratégias de *confronto* eficazes e adequadas ao seu estilo de vida e **(3)** aumentar as suas competências sócio-profissionais e relacionais de forma a conseguirem ser bem sucedidos nos diversos domínios da vida. Estes três critérios são vistos como essenciais para o desenvolvimento de uma auto-confiança e de um nível de resiliência suficientes para melhorar o bem-estar e a qualidade de vida dos sujeitos com NF1, permitindo-lhes viver com a doença crónica sem que esta afecte os seus relacionamentos afectivo-sociais, as suas emoções e a sua satisfação com a vida em geral (Simon, sem data).

Riccardi e colaboradores (1999) concluíram que é determinante trabalhar com as *significações* e *crenças* dos pacientes com NF1, principalmente no sentido de diminuir o impacto negativo do diagnóstico da doença, incerteza do prognóstico e efeitos na auto-estima e na percepção que o doente passa a ter da sua vitalidade e da sua saúde. Ablon (1999) fala do *fornecimento de informação* e da definição de estratégias de *confronto* como duas dimensões essenciais para a melhoria da qualidade de vida e da vivência da doença por parte dos doentes com NF1 (Simon, sem data).

A responsabilidade dos profissionais de saúde no apoio às crianças com doença crónica e seus familiares é inequívoca. Ao considerar-se uma abordagem flexível e dinâmica da doença, suas causas, consequências e efeitos a longo prazo, aliada a um conhecimento alargado das principais necessidades e preocupações dos utentes, é possível desenvolver intervenções mais direccionadas para o seu bem-estar, qualidade de vida e satisfação pessoal (Santos, 2005).

Assim, é fulcral que os técnicos de saúde consigam levar a cabo (...) *um trabalho preventivo e até mesmo de intervenção, que contribua para minimizar eventuais consequências da presença da doença crónica não só para a própria criança, mas também para a sua família* (...) (Castro & Piccinini, 2004; pág. 89).

Ao conhecerem-se as principais necessidades e preocupações da população com NF1 estão-se simultaneamente a procurar formas de apoiar e sensibilizar os profissionais de saúde, os familiares e os próprios doentes a trabalharem no sentido de melhorar o bem-estar, a qualidade de vida e a satisfação pessoal daqueles que, directa ou indirectamente, vivem com esta doença crónica (Counterman et al., 1995; Ozonoff, 1999).

2. OBJECTIVOS E METODOLOGIA

2.1 Objectivos

Este estudo tem como principal objectivo a *exploração das preocupações e necessidades de sujeitos adultos com Neurofibromatose tipo 1 (NF1) e de cuidadores de doentes com Neurofibromatose tipo 1 (NF1)*. Procura-se conhecer a população com NF1 no que respeita às suas preocupações e necessidades quanto a *aspectos relacionados com a doença*, com o *comportamento e relações sociais*, com a *aprendizagem e vida escolar/profissional* e com o *apoio e acompanhamento prestado pelo sistema de saúde*. Este estudo propõe-se ainda a *sistematizar informação sobre as dimensões do processo de doença* mais relacionadas com as preocupações e necessidades expressas por esta população.

2.2 Material

A análise exploratória em questão foi realizada a partir das respostas dadas ao *Questionário sobre as Principais Preocupações com a NF1 (Anexos I e II)*.

Este questionário foi desenvolvido a partir da informação recolhida de três fontes de conhecimento nesta área: profissionais de saúde que trabalham com esta patologia, membros da *Associação Portuguesa de Neurofibromatose (APNF)*, e revisão actualizada da literatura científica nesta área.

O questionário é formado por quatro grandes questões. Para cada uma, pede-se aos sujeitos que respondam de acordo com uma *escala de Likert* que evoca seis níveis de preocupação – “0” (Nada); “1” (Muito Pouco); “2” (Pouco); “3” (Algo); “4” (Bastante); “5” (Muito) – e, em seguida, pede-se que descrevam sinteticamente, em resposta aberta, aquilo que mais os preocupa em cada um dos quatro domínios de preocupação em questão.

Estas quatro perguntas fazem referência a áreas que podem ser fortemente afectadas pela Neurofibromatose tipo 1, respectivamente, **(1) aspectos relacionados com a doença**, **(2) aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade**, **(3) aspectos relacionados com a aprendizagem e a vida profissional/escolar** e **(4) aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde**.

As perguntas procuram que os participantes façam referência, quer às suas maiores inquietações no que respeita à NF1, quer àquilo que consideram mais importante para ultrapassar eficazmente as suas preocupações.

Procurou-se, assim, obter informação pertinente para a organização eficaz e adequada de um serviço de apoio psicológico e social para doentes e seus cuidadores, no âmbito desta doença.

Este conhecimento será disponibilizado à APNF e divulgado na comunidade clínica e científica, de modo a contribuir para que os doentes com NF e seus familiares e cuidadores possam obter um melhor acompanhamento, no sentido de reduzir níveis inadaptados de preocupação e aumentar a capacidade de confronto com a NF1.

Assim, o *Questionário sobre as Principais Preocupações com a NF1* apela sobretudo à expressão aberta de preocupações e sugestões de sujeitos com uma relação próxima com a Neurofibromatose tipo 1 (associados da APNF) e não apenas a respostas fechadas e restritas a questões específicas.

Este tipo de objectivos poderia ter sido, eventualmente, melhor servido por uma *entrevista*; no entanto as dificuldades de contacto e encontro com os doentes e seus familiares não permitiram a sua realização. De facto, a recolha de dados qualitativos pode ser feita através de diversos métodos, pelo que uns poderão ter vantagem sobre outros em situações específicas: os sócios da APNF encontram-se dispersos por uma área geográfica bastante extensa pelo que se torna particularmente difícil ter acesso directo a cada um deles. Considerou-se, assim, que, face a estas circunstâncias, a melhor alternativa a ter conta na recolha de dados seria a utilização de um *questionário misto*, administrado de forma indirecta, através do envio pelo correio (Marks & Yardley, 2004).

A constituição de um *questionário misto* teve em conta a necessidade de **(1)** orientar o participante quanto às temáticas em foco no estudo; **(2)** possibilitar a sua justificação através da existência de perguntas abertas onde podem esclarecer o porquê da escolha de um determinado valor na *escala de Likert* utilizada; **(3)** verificar a coerência entre as respostas fechadas e as respostas abertas; **(4)** fornecer um grau de abertura suficiente à obtenção das principais significações, crenças, atitudes, características, dúvidas e anseios da população em questão (Marshall & Rossman, 1999).

O tempo de preenchimento estimado deste questionário é bastante variável, uma vez que a resposta a cada questão alterna consoante a quantidade e o género de preocupações dos participantes. Contudo, estima-se que o tempo de resposta não ultrapasse os 30 minutos.

2.3 Sujeitos

Os participantes desta investigação foram os membros da *Associação Portuguesa de Neurofibromatose* (APNF) que responderam ao *Questionário sobre as Principais Preocupações com a NF1*. Este questionário foi elaborado no sentido de poder ser respondido quer por sujeitos

adultos com Neurofibromatose tipo 1, quer por cuidadores de doentes com Neurofibromatose tipo 1, pelo que os dois tipos de respostas foram tidos em consideração neste estudo, embora analisados separadamente.

Foram enviados 62 questionários a cuidadores de doentes com Neurofibromatose tipo 1 e 78 questionários a sujeitos adultos com esta doença, ao que responderam 25 participantes de um total de 140 (taxa de 18% de participação).

A selecção dos envolvidos neste projecto foi feita a partir da base de dados da APNF. Os dados que permitem caracterizar a amostra utilizada neste estudo encontram-se expostos no **Quadro I**.

Amostra	Sub-Amostra	Número de Participantes	Género dos Participantes	Média de Idades dos Participantes	Média Total de Idades dos Participantes
Adultos com Neurofibromatose tipo 1	Adultos com NF1	14	Indeterminado* ²	Indeterminada* ²	Indeterminada* ²
Amostra	Sub-Amostra	Número de Participantes	Género dos Filhos	Média de Idades dos Filhos	Média Total de Idades dos Filhos
Cuidadores de Doentes com Neurofibromatose tipo 1	Cuidadores de Doentes com NF1 sem a doença	11	6 (SM)	11.3	15.82
			5 (SF)		
	Cuidadores de Doentes com NF1 com a doença	5* ¹	4* ³ (SM)	24.2	
			2 (SF)		

Quadro I: Descrição das principais características da amostra¹

*¹ Os cinco participantes fazem igualmente parte da sub-amostra de Sujeitos Adultos com NF1

*² Dos sujeitos que responderam enquanto adultos com NF1 apenas três responderam a este campo

*³ Um dos questionários foi respondido por um cuidador de dois doentes com NF1 (irmãos, um do sexo feminino e outro do sexo masculino)

2.4 Procedimento

Os participantes deste estudo foram contactados por carta. A *Associação Portuguesa de Neurofibromatose* (APNF) estabeleceu os devidos contactos com todos os associados, enviando os respectivos questionários, consoante se tratasse de sujeitos adultos com NF1 ou cuidadores de doentes com NF1.

Os questionários foram acompanhados por uma carta a explicar os propósitos do estudo, assim como todos os parâmetros relacionados com a confidencialidade, e tratamento e análise de dados. Foram enviados por correio azul para a residência dos membros da APNF durante todo o mês de Fevereiro de 2008. Esta carta foi enviada pela presidente da Associação, que assim viabilizou este estudo, e objectivou o interesse do mesmo para a APNF. As respostas foram sendo recebidas num prazo até três meses após o envio – Abril de 2008. Os questionários foram igualmente acompanhados dum envelope selado e dirigido à FPCE-UL.

O tratamento e análise dos dados assim recolhidos envolveram uma *metodologia mista*, quantitativa e qualitativa.

3. RESULTADOS

Os resultados obtidos a partir do *Questionário sobre as Principais Preocupações e Necessidades com a NF1* foram analisados através de uma *metodologia mista*. Esta metodologia foi utilizada no sentido de extrair o máximo de informação relevante a partir das respostas ao questionário. Para tal foi utilizado o *Modelo do Continuo Interactivo* que assenta em quatro correlatos principais: **(1)** a questão a ser investigada controla a selecção dos métodos de investigação; **(2)** a validade do estudo, tal como a anterior validade do projecto, é tida como central (o carácter exploratório deste estudo não deve colocar de parte a sua legitimidade e possível replicabilidade); **(3)** deve-se atribuir uma importância fulcral à associação entre as questões em estudo e os correspondentes alicerces teóricos já que foram estes que determinaram o tipo de perguntas apresentadas no *Questionário sobre as Principais Preocupações e Necessidades com a NF1*; **(4)** a consistência entre as questões em estudo e o planeamento dos critérios de análise quantitativa e qualitativa deve permitir um *continuum* entre métodos de análise e não uma dicotomia, concedendo assim uma elevada qualidade e validade científica ao estudo (Tashakkori & Teddue, 2003).

3.1 Análise Quantitativa

3.1.1 Análise Estatística Univariada

O estudo incidiu sobre quatro áreas temáticas avaliadas independentemente – (1) *aspectos relacionados com a doença*, (2) *aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade*, (3) *aspectos relacionados com a aprendizagem e a vida profissional/escolar* e (4) *aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde*.

Tratando-se de respostas numa *escala de Likert*, a análise quantitativa foi feita de acordo com uma *escala ordinal*, onde se avaliou o *nível de preocupação* em cada uma das áreas. Consideraram-se, na análise de dados, as *frequências simples*, as *frequências acumuladas*, a *moda* e as *estatísticas de ordem*, no sentido de obter informação pertinente a este nível (Pestana & Gageiro, 2000). Foi realizada uma análise estatística através do programa computadorizado *SPSS (Statistical Program for Social Sciences)*, versão 15.5. A partir deste obtiveram-se os resultados referentes às duas amostras em questão – sujeitos adultos com NF1 e cuidadores de doentes com NF1.

No que respeita ao *Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença*, a amostra de sujeitos adultos com NF1 apresenta uma prevalência do nível “4” (Bastante) e do nível “5” (Muito) de preocupação, com percentagens de 42.9 e 28.6 respectivamente (**Figura I e Tabela I**).

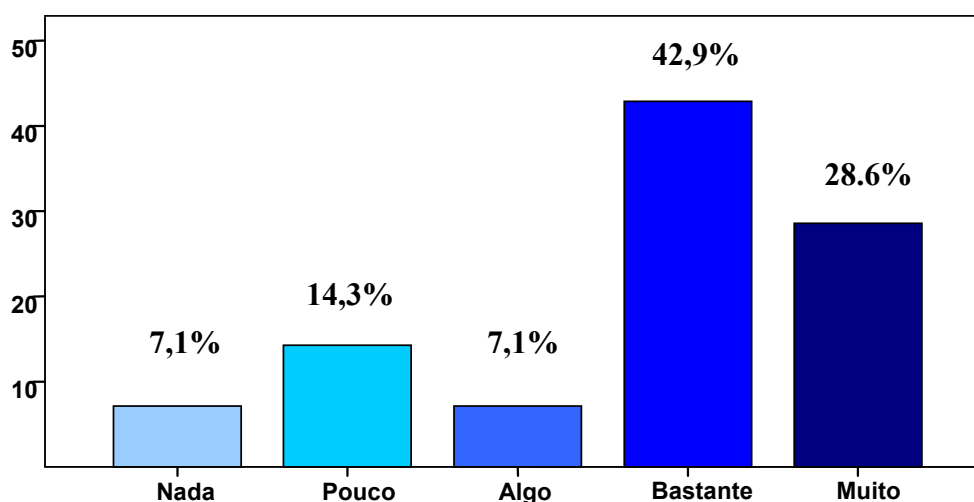


Figura I: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de sujeitos adultos com NF1

N	Respostas	14
	Não Respostas	0
Moda		4
Percentis	25	2,75
	50	4,00
	75	5,00

Tabela I: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de sujeitos adultos com NF1 – *Moda e Percentis*

No que respeita aos dados dos cuidadores de doentes com NF1, há um predomínio do nível “5” (Muito) de preocupação, correspondendo a 93.8% das respostas obtidas, a que se segue o nível “4” (Bastante), com uma percentagem de 6.3 (**Figura II e Tabela II**).

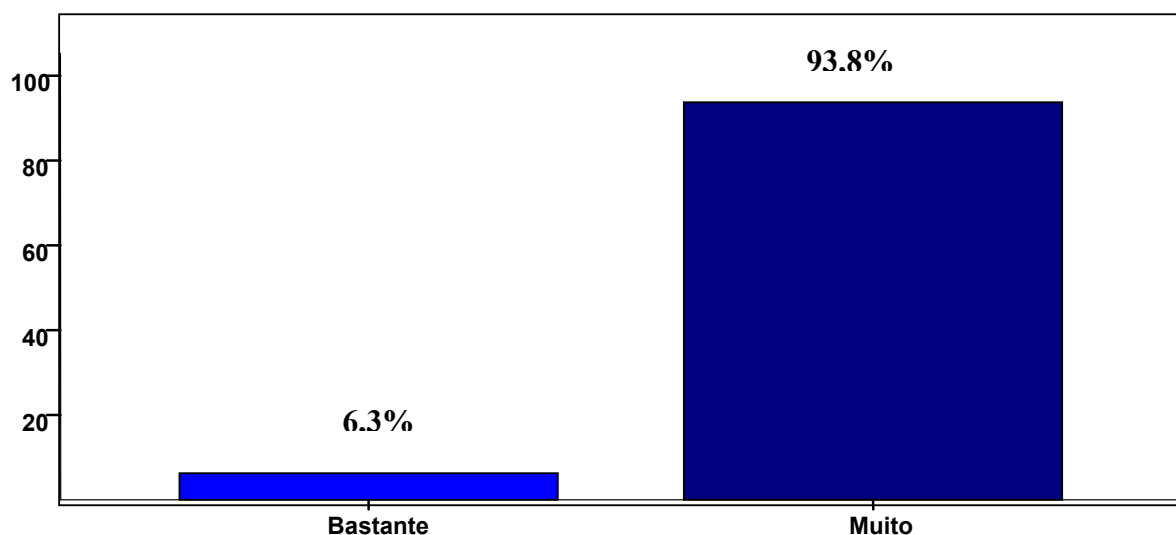


Figura II: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de cuidadores de doentes com NF1

N	Respostas	16
	Não Respostas	0
Moda		5
Percentis	25	5,00
	50	5,00
	75	5,00

Tabela II: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a doença na amostra de cuidadores de doentes com NF1 – *Moda e Percentis*

A segunda área de preocupação analisada foi o *Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade*. Aqui, os sujeitos adultos com NF1 apresentam respostas mais diversificadas. Há uma prevalência da resposta “0” (Nada), que corresponde a uma percentagem de 42.9, e da resposta “5” (Muito) com uma percentagem de 21.4. Contudo, os dados mostram uma heterogeneidade significativa (**Figura III e Tabela III**).

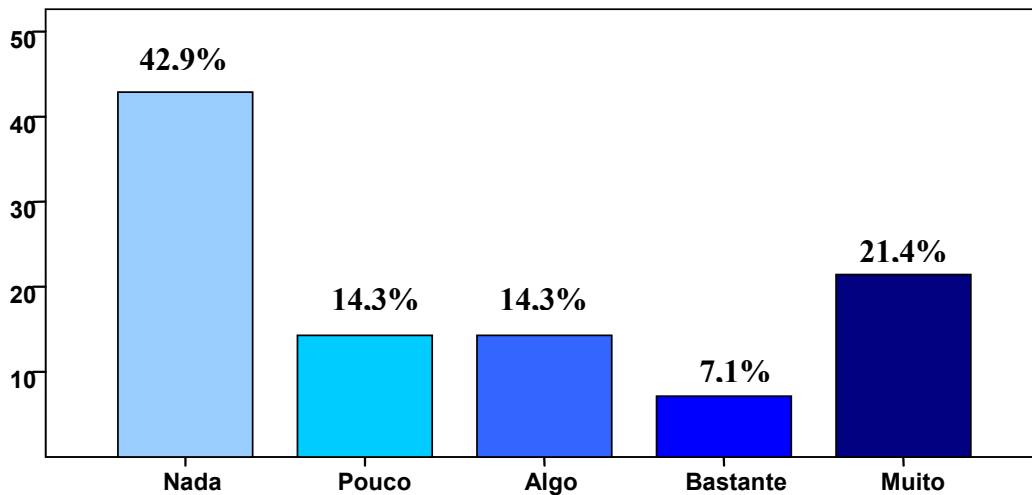


Figura III: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de sujeitos adultos com NF1

N	Respostas	14
	Não Respostas	0
Moda		0
Percentis	25	,00
	50	2,00
	75	4,25

Tabela III: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de sujeitos adultos com NF1 – *Moda e Percentis*

Quanto aos cuidadores de doentes com NF1, constata-se uma equiparidade das respostas de nível “4” (Bastante) e de nível “5” (Muito), ambas com uma percentagem de 33.3. Outros níveis também são preenchidos, nomeadamente o nível “3” (Algo) com 20% (**Figura IV e Tabela IV**).

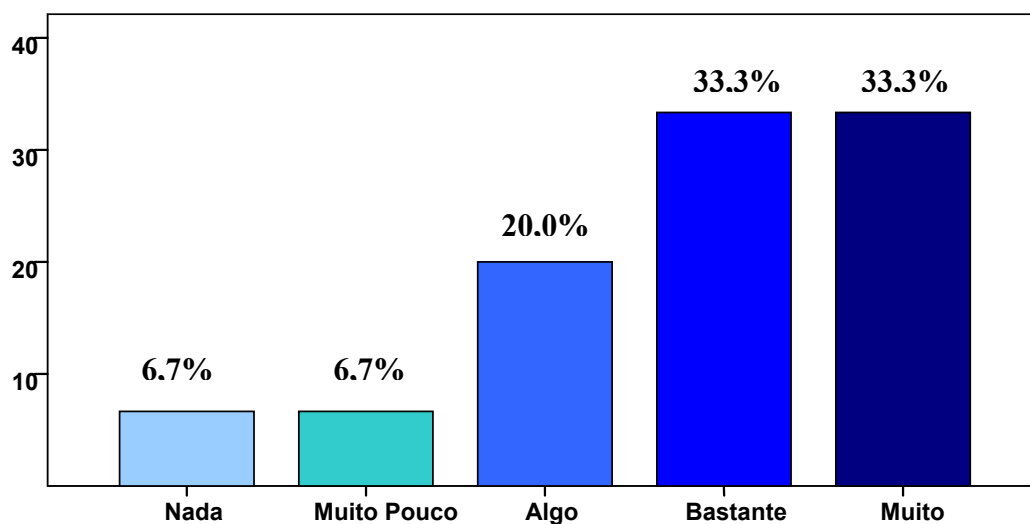


Figura IV: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de cuidadores de doentes com NF1

N	Respostas	15
	Não Respostas	1
Moda		4(a)
Percentis	25	3,00
	50	4,00
	75	5,00

(a) Existem múltiplas modas

Tabela IV: Nível de preocupação com aspectos relacionados com o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade na amostra de cuidadores de doentes com NF1 – *Moda e Percentis*

Quanto ao *Nível de Preocupação com aspectos relacionados com a aprendizagem e a vida profissional/escolar*, os sujeitos adultos com NF1 tiveram respostas mais frequentes no nível “0” (Nada) com uma percentagem correspondente de 38.5. Contudo, os níveis “3” (Algo), “4” (Bastante) e “5” (Muito) também foram preenchidos (**Figura V e Tabela V**).

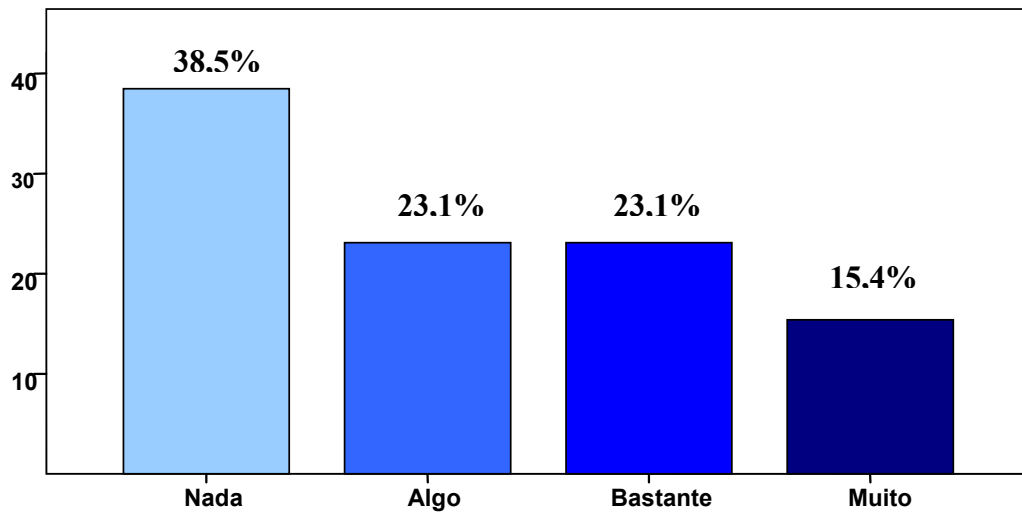


Figura V: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a vida profissional/escolar na amostra de sujeitos adultos com NF1

N	Respostas	13
	Não Respostas	1
Moda		0
Percentis	25	,00
	50	3,00
	75	4,00

Tabela V: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a vida profissional/escolar na amostra de sujeitos adultos com NF1 – *Moda e Percentis*

Na amostra de cuidadores de sujeitos com NF1 e quanto à *preocupação com aspectos relacionados com a aprendizagem e a vida escolar* predominam as respostas de nível “5” (Muito) com uma percentagem de 73,3 mas registaram-se igualmente resposta nos níveis “3” (Algo) e “4” (Bastante) (**Figura VI e Tabela VI**).

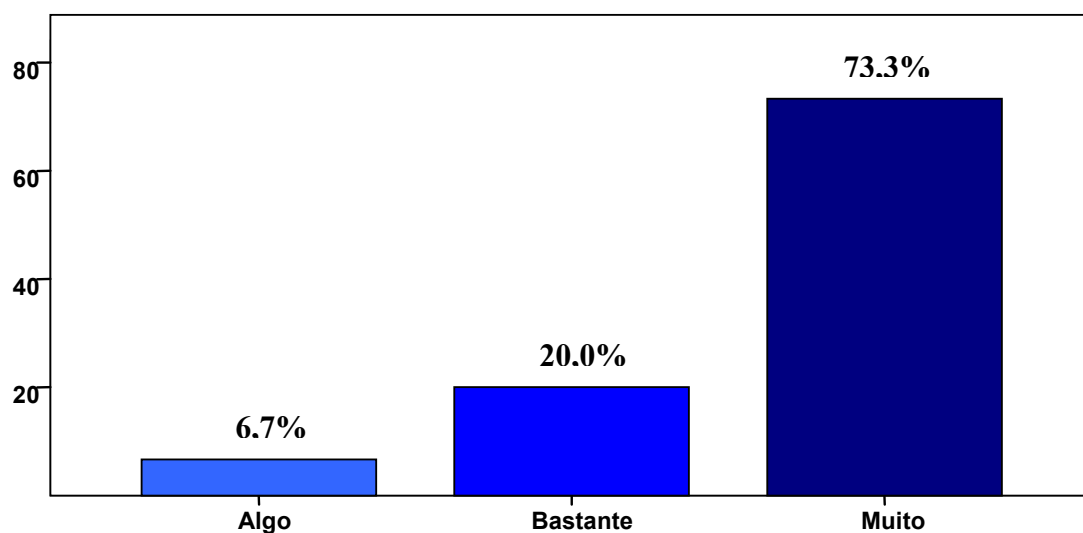


Figura VI: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a aprendizagem e vida escolar na amostra de cuidadores de doentes com NF1

N	Respostas	15
	Não Respostas	1
Moda		5
Percentis	25	4,00
	50	5,00
	75	5,00

Tabela VI: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a aprendizagem e vida escolar na amostra de cuidadores de doentes com NF1 – *Moda e Percentis*

Quanto ao *Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde*, os sujeitos adultos com NF1 apresentam resultados dispersos, existindo uma igualdade percentual (28.6) entre os níveis “0” (Nada), “4” (Bastante) e “5” (Muito) – (**Figura VII e Tabela VII**).

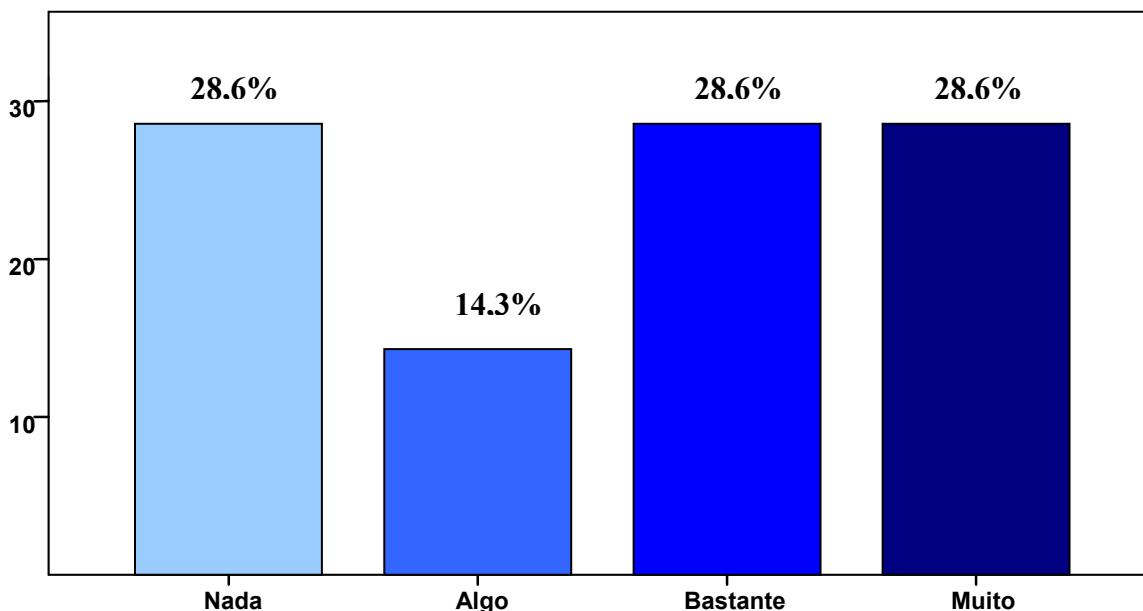


Figura VII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de sujeitos adultos com NF1

N	Respostas	14
	Não Respostas	0
Moda		0(a)
Percentis	25	,00
	50	4,00
	75	5,00

(a) Existem múltiplas modas

Tabela VII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de sujeitos adultos com NF1 – *Moda e Percentis*

No que se refere à amostra de cuidadores de sujeitos com NF1, constata-se um predomínio do nível “4” (Bastante), com uma percentagem de 33.3. Constata-se ainda a existência de respostas no nível “5” (Muito), bem como no nível “3” (Algo) e “2” (Pouco), com percentagens de 26.7 e 20.0 respectivamente (**Figura VIII e Tabela VIII**).

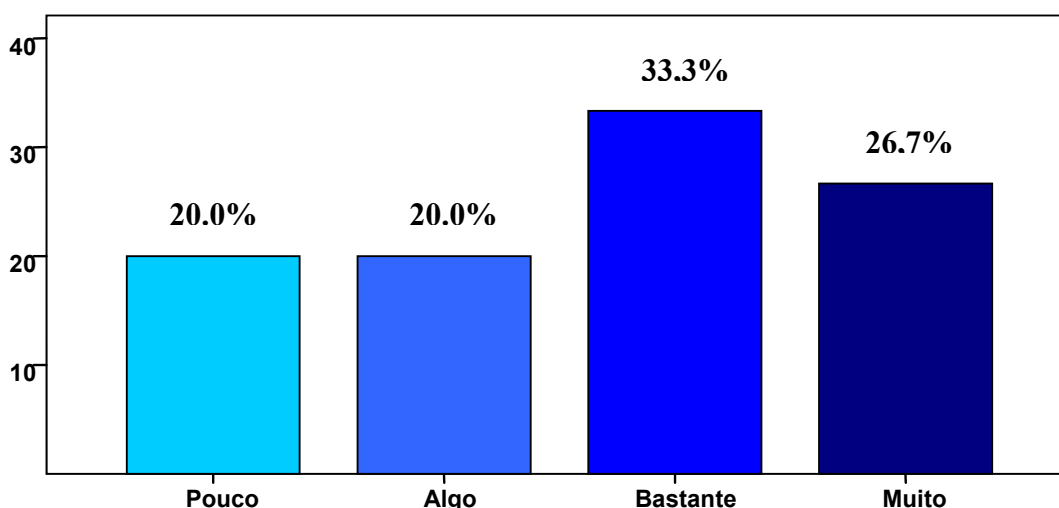


Figura VIII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de cuidadores de doentes com NF1

N	Respostas	15
	Não Respostas	1
Moda		4
Percentis	25	3,00
	50	4,00
	75	5,00

Tabela VIII: Nível de preocupação com aspectos relacionados com a forma como o utente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde na amostra de cuidadores de doentes com NF1 – *Moda e Percentis*

3.2 Análise Qualitativa

3.2.1 Análise de Conteúdo

Como já foi referido previamente, para além da análise quantitativa, as respostas ao *Questionário sobre as principais preocupações com a NF1* foram sujeitas a uma análise qualitativa. A análise de conteúdo incidiu sobre as respostas dadas pelos sujeitos às questões abertas, que visavam concretizar e desenvolver as respostas quantitativas às mesmas quatro grandes áreas de preocupação definidas anteriormente.

De acordo com a análise detalhada das respostas foi possível definir categorias específicas para cada um dos quatro temas investigados (Marks & Yardley, 2004). A análise de conteúdo permitiu, também, definir as respostas mais e menos frequentes. Esta definição possibilitou a criação de um registo percentual sobre a distribuição das diferentes categorias pelas duas amostras – sujeitos adultos com NF1 e cuidadores de doentes com NF1 – as percentagens apresentadas identificam a frequência relativa de sujeitos que responderam a cada categoria.

Em seguida, são apresentadas três tabelas relativas às três dimensões principais de preocupação encontradas. Este agrupamento de categorias de acordo com três grandes dimensões – *Conhecimento da Realidade da Doença*; *Controlo de Sintomas da Doença* e *Vivência da Doença* – permitiu um trabalho mais exaustivo de análise qualitativa das significações sobre o processo crónico da doença em estudo e uma maior sistematização da informação obtida. Nas tabelas que se apresentam a frequência e percentagem de sujeitos que usou cada categoria está diferenciada, conforme a amostra a que pertencem – sujeitos adultos com NF1 (SA) e cuidadores de doentes com NF1 (CD).

Dimensão <i>Conhecimento da Realidade da Doença</i>							
Categoria	Sub-categoria	Descrição	Exemplos	N_{SA}	%_{SA}	N_{CD}	%_{CD}
Conhecimento da Evolução da Doença	Incerteza sobre o processo de doença	Significações relacionadas com a incerteza e dúvida sobre a forma como a doença progride	<p>- <i>O meu futuro</i> (SA)</p> <p>- <i>O amanhã, e a evolução da doença</i> (SA)</p> <p>- <i>Enfrentar um futuro sem certezas</i> (CD)</p> <p>- <i>Não saber que manifestações e quando as terá</i> (CD)</p>	12	85.7	8	50.0

Conhecimento da Evolução da Doença	Antecipação negativa da evolução da doença	<p>Significações relacionadas com aspectos associados ao prognóstico da NF1;</p> <p>Preocupação com a evolução da doença, nomeadamente no que respeita ao agravamento de sintomas</p>	<p><i>- O que poderei vir a sofrer em relação à NF e seus sintomas mais fortes (SA)</i></p> <p><i>- Se a doença poderá vir a afectar-me de outros modos (SA)</i></p> <p><i>- O futuro, que outras complicações podem surgir com a idade? (CD)</i></p> <p><i>- Eventual surgimento de novas manifestações da doença (CD)</i></p>	9	64.3	12	75.0
	Sintomas cognitivos do processo de doença	<p>Significações relacionadas com as manifestações sintomáticas de natureza cognitiva</p>	<p><i>- Efeitos da doença: demência (SA)</i></p> <p><i>- Situações novas que vão surgindo a nível mental (CD)</i></p> <p><i>- Tem muitas mais dificuldades que as outras crianças (CD)</i></p>	1	7.1	2	12.5

Conhecimento da Evolução da Doença	Sintomas físicos do processo de doença	<p>Significações relacionadas com as manifestações sintomáticas de natureza física/biológica</p>	<p>- <i>Efeitos da doença no que respeita a órgãos vitais</i> (SA)</p> <p>- <i>A quantidade de nódulos que me aparecem diariamente</i> (SA)</p> <p>- <i>Falta de mobilidade sendo um deficiente motor grave</i> (CD)</p> <p>- <i>Situações novas que vão surgindo a nível corporal</i> (CD)</p>	8	57.1	9	56.3
	Sintomas comportamentais do processo de doença	<p>Significações relacionadas com sintomas de natureza comportamental</p>	<p>- <i>O meu comportamento é lento a falar e a nível de reflexos</i> (SA)</p> <p>- <i>O isolar-se muito, não criar amizades com outras crianças</i> (CD)</p> <p>- <i>Raramente quer ir à praia</i> (por sentir vergonha do aspecto físico) (CD)</p>	1	7.1	4	25.0

Conhecimento da Evolução da Doença	Limitações no conhecimento médico sobre a doença	<p>Significações relacionadas com as dificuldades no conhecimento da doença devido ao escasso conhecimento médico sobre a NF1</p>	<p>- <i>Nunca me explicaram concretamente com aquilo que posso contar</i> (SA) - <i>Não ter um médico de família mais conhecedor do assunto</i> (SA) - <i>Alguns profissionais desconhecerem a doença em causa</i> (CD) - <i>Os médicos deveriam ter mais informação sobre a doença</i> (CD)</p>	6	42.9	6	37.5
-------------------------------------------	---------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------	-------------	----------	-------------

Dimensão <i>Controlo de Sintomas da Doença</i>							
Categoria	Sub-categoria	Descrição	Exemplos	N _{SA}	% _{SA}	N _{CD}	% _{CD}
Controlo dos Sintomas e das Consequências do Processo Crónico no Quotidiano	Dificuldades cognitivas	Significações relacionadas com a possibilidade dos sintomas da NF1 poderem interferir na aprendizagem e na vida profissional/escolar	- <i>Tenho muitas dificuldades em orientação profissional e de memória</i> (SA) - <i>É uma criança hiperactiva</i> (CD) - <i>As dificuldades de concentração que manifesta</i> (CD)	2	14.3	12	75.0
	Dificuldades profissionais		- <i>Poder ficar um dia (incapacitado), acabando assim a minha vida profissional</i> (SA) - <i>Atingir órgãos vitais no bom desempenho da minha actividade profissional</i> (SA) - <i>Quanto à vida dela a nível profissional</i> (CD)	3	21.4	1	6.3
Importância da Rede Social no Controlo da Doença	Acompanhamento Escolar	Significações relacionadas com as limitações e dificuldades do sistema escolar no acompanhamento de crianças com NF1	- <i>Pouca preparação de todo o pessoal docente para lidar e ensinar as crianças</i> (CD) - <i>Fim de acompanhamento escolar por professor de apoio</i> (CD)	—	—	3	18.8

Importância da Rede Social no Controle da Doença	Acompanhamento médico no presente	Significações relacionadas com as limitações e dificuldades do sistema de saúde quanto ao controlo/confronto de sintomas (esclarecimentos; fornecimento de informação; tratamentos; pesquisa científica)	- <i>Preocupa-me a nossa saúde e os apoios prestados</i> (CD) - <i>A falta de solução e de empenho em encontrar um tratamento ou até a cura</i> (CD)	—	—	6	37.5
	Acompanhamento médico no futuro	Significações relacionadas com as limitações e dificuldades do sistema de saúde quanto ao controlo/confronto de sintomas no futuro (esclarecimentos; fornecimento de informação; tratamentos; pesquisa científica)	- <i>A preocupação é de que se serei bem acompanhado pelos diversos profissionais de saúde ou não</i> (SA) - <i>Até hoje tenho sido bem acompanhado, de agora em diante é que não sei</i> (SA) - <i>Que os excelentes profissionais que o seguem deixem de o fazer</i> (CD) - <i>Pode não vir a ter um bom acompanhamento no futuro</i> (CD)	3	21.4	3	18.8

Dimensão <i>Vivência da Doença</i>							
Categoria	Sub-categoria	Descrição	Exemplos	N_{SA}	%_{SA}	N_{CD}	%_{CD}
Problemas Económicos	Dificuldades económicas	Significações relacionadas com as dificuldades em utilizar os serviços de saúde especializados no controlo e tratamento da doença	- <i>Não ter dinheiro para pagar a oftalmologia e otorrino a nível particular</i> (SA)	1	6.3	—	—
Comunicação	Dificuldades de comunicação com os médicos	Significações relacionadas com a atitude dos médicos face às queixas dos doentes	- <i>Sinto que não sou levada a sério na minha Neurofibromatose</i> (SA) - <i>Fui uma vez a um dermatologista que disse para não me preocupar porque isto não era “nada”</i> (SA) - <i>Sou eu que tenho de pedir ao médico (ou sugerir) que ele seja visto por outros especialistas</i> (CD) - <i>Se ele se queixa de alguma coisa ela (médica) não liga muito</i> (CD)	4	28.6	6	37.5

aceitação Social/Discriminação	Identificação do preconceito social nos outros	<p>Significações relacionadas com a identificação de atitudes de preconceito ou discriminação nos outros</p>	<p>- <i>Há pessoas que pensam que esta doença é contagiosa</i> (SA) - <i>As pessoas olharem de maneira diferente</i> <i>Tenho com frequência vergonha do meu aspecto físico</i> (SA) - <i>Discriminação por parte dos colegas, professores e pais dos colegas</i> (CD) - <i>Pode vir a ser discriminado por ter a doença</i> (CD)</p>	7	50.0	9	56.2
	Identificação de atitudes desagradáveis nos outros	<p>Significações relacionadas com a identificação de atitudes sentidas como desagradáveis por parte dos outros</p>	<p>- <i>As perguntas indiscretas na rua de vários teores</i> (SA) - <i>Insistentemente me perguntam porque tenho isto</i> (SA)</p>	6	42.8	—	—

Aceitação Social/Discriminação	Reacções emocionais do próprio	Significações relacionadas com as reacções emocionais do próprio face à percepção de sintomas visíveis	<i>- Tenho com frequência vergonha do meu aspecto físico</i> (SA) <i>- Tenho vergonha de usar Biquini</i> (SA) <i>- Detestava e tinha vergonha (das manchas)</i> (CD) <i>- Sentir que ela se envergonha do aspecto físico</i> (CD)	2	14.3	2	12.5
	Reacções comportamentais do próprio face às atitudes dos outros	Significações relacionadas com as reacções comportamentais do próprio face às atitudes dos outros	<i>- Tento respirar, contar até dez e...sorrir porque “ninguém é perfeito”</i> (SA) <i>- O que me deixa pouco à vontade (os comentários dos outros)</i> (SA) <i>- O isolar-se muito</i> (CD) <i>- Aperceber-se que tem mais dificuldades que as outras crianças</i> (CD)	4	28.5	5	31.2

4. DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

Os estudos de natureza psicológica que se propõem estudar os efeitos de doenças raras, em doentes, familiares e cuidadores de doentes com doença crónica pouco comum, são bastante escassos. Esta escassez permite mesmo apelidar este tipo de doenças de “órfãs” na

medida em que existe uma falta evidente de recursos para o seu estudo e tratamento (Joyce-Moniz & Barros; 2005; Schieppati et al., 2008; Remuzzi & Garattini, 2008).

A falta de esclarecimentos médicos a nível dos sistemas nacionais de saúde (Remuzzi & Garattini, 2008), a escassez de pesquisa e correspondentes financiamentos, a falta de tratamentos, o desconhecimento do público em geral e a dependência de doentes e cuidadores no que respeita ao apoio prestado por grupos de inter-ajuda (*The Lancet*, 2008) transformam as doenças genéticas como a NF1, num peso especialmente elevado para estes indivíduos (Schieppati et al, 2008). Assim, é possível afirmar que o facto da NF1 ser uma doença rara pode agravar as necessidades e preocupações dos doentes, já que o processo crónico é afectado por este tipo de particularidades.

O *conhecimento da realidade da doença*, o *controlo de sintomas* e a *vivência da doença* podem exigir mais destes sujeitos do que de outros que vivem um processo crónico mais comum (Joyce-Moniz & Barros; 2005). Apesar do processo de doença, na sua generalidade, incidir sobre quatro grandes dimensões (*conhecimento da realidade da doença*; *adesão a tratamentos*; *controlo de sintomas*; *vivência da doença*) neste estudo não foi abordada de forma clara a dimensão de *adesão a tratamentos* uma vez que a Neurofibromatose tipo 1 não tem um tratamento padrão estruturado, nem requer tratamentos médicos continuados na maior parte dos casos.

Em seguida apresenta-se a discussão dos resultados obtidos com este estudo. A primeira parte incide sobre os aspectos comuns às duas amostras estudadas, sendo seguida de uma discussão dos resultados específicos para cada um dos grupos.

4.1 Aspectos comuns entre sujeitos adultos com NF1 e cuidadores de doentes com NF1

A partir da análise dos resultados obtidos é possível concluir que, quer sujeitos adultos com NF1, quer cuidadores de doentes com NF1, partilham do mesmo tipo de preocupações quanto aos *aspectos relacionados com a doença* e aos *aspectos relacionados com a forma como são acompanhados pelos diversos profissionais de saúde*. É importante notar que estas preocupações se associam com as dificuldades que ambos os grupos têm em *conhecer a realidade da doença* e a *evolução do processo crónico*. É nesta dimensão que ambas as amostras concentram as principais preocupações, nomeadamente no que respeita à *incerteza e antecipação negativa da cronicidade do processo*. A *falta de informação médica* e a *insuficiência de recursos disponíveis* para o estudo da doença são elementos que podem aumentar estas preocupações e influenciar todas as restantes vivências do processo crónico.

Existe também uma preocupação com *os sintomas físicos* inerentes à NF1. A possibilidade do eventual desenvolvimento de sintomas físicos muito diversificados pode influenciar o modo como os sujeitos conhecem, se adaptam e confrontam com a doença (Friedman & Birch, 1997; Ablon, 2000). Daí a recomendação generalizada na literatura médica para que os sistemas cutâneo, oftalmológico, esquelético, muscular, cardíaco, neurológico e endócrino sejam cuidadosamente avaliados e monitorizados pelos clínicos. O estudo de Friedman e Birch (1997) permite constatar que a frequência de sintomas varia com a idade, sendo os sintomas físicos aqueles que mais parecem depender deste factor.

O *conhecimento da realidade da doença* é acompanhado de *alterações emocionais*, quer em sujeitos adultos com NF1, quer em cuidadores de doentes com NF1. A *ansiedade* é mesmo referida na literatura como a principal manifestação disfórica causada pelo diagnóstico e prognóstico incerto da doença (Geller & Bonalumi, 2004). Apesar de ser um tema pouco explorado pela comunidade científica, Simon (s/data) considera que a multiplicidade, agravamento e severidade dos sintomas ao longo do processo crónico podem afectar a satisfação pessoal e prejudicar a estabilidade emocional e psicossocial, pela emergência de níveis de *ansiedade* e *stress* importantes.

Outra das preocupações comuns aos dois grupos diz respeito aos *aspectos relacionados com a forma como o doente com NF1 é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde*, embora esta preocupação surja com menos intensidade do que aquela que diz respeito a *aspectos relacionados com a doença*. Esta preocupação associa-se à dificuldade destes doentes em exercerem um *controlo dos sintomas* que lhes forneça a capacidade de confronto necessária para agir de forma segura sobre o processo crónico (Simon, s/data.). Os resultados obtidos permitiram concluir que há preocupações importantes com o *acompanhamento médico*, quer em sujeitos adultos com NF1, quer em cuidadores de doentes com NF1. Os indivíduos desta população preocupam-se com a inexistência de *acompanhamento médico no futuro* e, de forma mais significativa, com a *desvalorização das suas queixas pelos profissionais de saúde e comunicação médico-doente*. Estas apreensões quanto ao controlo e confronto de sintomas generalizam-se à forma mais ou menos adaptada como que estes indivíduos vivem a doença no quotidiano.

De facto, esta população parece ter *preocupações de foro psicossocial* únicas e específicas (Radtke et al, 2007). Ambas as amostras deste estudo manifestam preocupações comuns – *preconceito social e reacções emocionais e comportamentais face a uma possível discriminação social*. Estas preocupações estão particularmente associadas ao desconhecimento e às atitudes de desconfiança dos outros, face à NF1. Barton e North (2007) constataram que o facto da Neurofibromatose tipo 1 estar relacionada com um índice elevado de deformações cosméticas, insucesso escolar e problemas na integração social faz com que as

crianças que sofrem desta patologia estejam em maior risco de desenvolverem níveis baixos de auto-conceito. Na realidade, este risco tende a aumentar com a idade e com o agravamento das manifestações cutâneas (*neurofibromas, manchas café-com-leite*) e ósseas, levando a um aumento da auto-avaliação negativa, com efeitos a nível de relacionamentos interpessoais pobres, que tendem a manter-se na vida adulta. A *aparência física* surgiu como uma preocupação acrescida em ambas as amostras (ainda que em menor grau que as outras preocupações relacionadas com a dimensão da *vivência da doença*).

Como foi referido, existem preocupações comuns nos dois grupos. No entanto, importa realçar que as preocupações dos cuidadores de doentes com NF1 são expressas com uma intensidade nitidamente mais elevada. A área em que esta diferença de intensidade é mais marcada diz respeito a *aspectos relacionados com a doença* (93,8% na categoria “Muito”), sendo que as preocupações especificadas nesta área estão sobretudo relacionadas com a *antecipação negativa do processo e incerteza* da evolução do mesmo.

4.2 Cuidadores de doentes com NF1

As significações mais frequentes nesta amostra relacionam-se com a preocupação com *aspectos relacionados com o comportamento e relações sociais e/ou de amizade* e com *aspectos relacionados com a aprendizagem e a vida escolar* dos educandos, salientes quer na análise quantitativa, quer na análise qualitativa. Os cuidadores de doentes com NF1 têm uma preocupação aumentada nestes dois níveis, sendo esta última mais frequente do que a primeira. Destacam-se as preocupações com *sintomas cognitivo-comportamentais* associados à educação escolar e as preocupações com *limitações relacionadas com a capacidade para aprender*. As *dificuldades cognitivas* são referenciadas por mais de metade dos cuidadores, o que vai de encontro à literatura na área.

Segundo Denckla (1987), a incapacidade cognitiva das crianças com NF1 pode abranger um leque variado de áreas que vão desde as *dificuldades de aprendizagem, hiperactividade e problemas escolares* aos *atrasos no desenvolvimento e alterações neurológicas moderadas*, mas limitadoras da funcionalidade académica. As preocupações relacionadas com as *dificuldades cognitivas* sugeridas pelos sujeitos desta amostra estão igualmente de acordo com os resultados descritos por Geller e Bonalumi (s/data). Os pacientes com NF1 apresentam dificuldades significativas a nível visuo-espacial, de memória espacial e nas competências de execução motora, o que poderá associar-se às alterações cognitivas descritas anteriormente.

As preocupações dos cuidadores de doentes com NF1 no que respeita à *vivência da doença* centram-se no facto de eventuais efeitos da NF1 no *comportamento*, nas *competências sociais* e na *estabilidade emocional* poderem afectar a vivência das crianças e dos adolescentes

no seu quotidiano. A preocupação com uma possível situação de *discriminação* e de *falta de aceitação social* está presente. Se a vivência da doença já é tão afectada por sintomas cognitivo-comportamentais e emocionais, a *falta de compreensão dos outros*, e as *dificuldades no acompanhamento pela rede de apoio social* podem aumentar o risco de perturbação dos doentes e dos seus familiares e cuidadores principais.

Estes indivíduos apresentam preocupações que não são partilhadas pelos sujeitos adultos com NF1, nomeadamente no que respeita ao *acompanhamento escolar* e ao *acompanhamento médico no presente*.

4.3 Sujeitos Adultos com NF1

No grupo de sujeitos adultos com NF1, as preocupações com *aspectos relacionados com a doença* e com *aspectos relacionados com a forma como são acompanhados pelos diversos profissionais de saúde* são aquelas que mais se destacam. Contudo, quando se fez a análise de conteúdo das respostas abertas, evidenciaram-se preocupações com *aspectos relacionados com o comportamento e/ ou as relações sociais e de amizade* e com *aspectos relacionados com a vida profissional*.

Dentro da dimensão da *vivência da doença*, são expressas preocupações relacionadas com os *preconceitos sociais* e *falta de aceitação pelos outros*, assim como *preocupações com as reacções e atitudes desagradáveis dos outros*. Curiosamente, existe também a preocupação com as *reacções do próprio face à discriminação social* (comentários e observações indiscretas).

As preocupações sugeridas por sujeitos adultos com NF1 no campo da *aceitação social* estão de acordo com os estudos realizados por Andrade (2001) que sugerem que a alteração de aspectos biológicos/físicos pode associar-se a aspectos psicossociológicos capazes de originar estereótipos negativos. No caso de doenças genéticas e hereditárias como a NF1, a formação deste tipo de estereótipos pode mesmo ter repercussões graves como a *estigmatização social* ou a *incompreensão por parte da rede de apoio social*. Neste grupo de participantes houve a manifestação de preocupações que não foram expressas pelos cuidadores de doentes com NF1. Assim, apreensões quanto à *identificação de atitudes desagradáveis dos outros* e a *dificuldades económicas* são sugeridas por este grupo, estando essencialmente relacionadas com efeitos da NF1 no quotidiano individual.

Os resultados obtidos com esta amostra permitem enfatizar a importância da utilização de uma *metodologia mista*. Na resposta aos itens quantitativos, a maioria dos sujeitos não expressou preocupações elevadas com aspectos comportamentais, profissionais e de relacionamento interpessoal. Contudo, na análise das questões abertas, estas preocupações

aparecem concretizadas em termos de *alterações psicossociais* que prejudicam a qualidade de vida e o quotidiano destes sujeitos.

5. CONCLUSÃO

Actualmente reconhece-se que cerca de 30 milhões de europeus sofrem de uma doença rara. O acesso a um acompanhamento de qualidade pelos serviços de saúde pública é muito limitado, sendo vulgarmente caracterizado pelos utentes como pouco informativo, pouco integrado e mal adaptado às preocupações e necessidades desta população (Stakisaitis et al., 2007).

Deste trabalho conclui-se que as principais preocupações de doentes com NF1 e cuidadores de doentes com NF1 se relacionam com o *conhecimento da doença*, nomeadamente em *aspectos relacionados com a incerteza e antecipação negativa do processo crónico, sintomatologia física e limitações no conhecimento médico*. O *controlo de sintomas da doença* também é uma preocupação comum, mais concretamente nos *aspectos relacionados com o acompanhamento dos serviços de saúde e de educação* e com nos aspectos relacionados com *dificuldades cognitivas e profissionais*. Surgem preocupações quanto à *vivência da doença*, mais especificamente no que respeita aos *relacionamentos interpessoais e reacções emocionais e comportamentais relacionadas com a aceitação das alterações físicas*, e das consequências destas na vida social. A *dificuldade de comunicar com os médicos*, e de se sentir aceite e compreendido por estes, é outro dos aspectos que preocupa doentes com NF1 e cuidadores de doentes com NF1.

Neste sentido, importa fornecer a estes indivíduos as estratégias mais eficazes para confrontarem estas preocupações que prejudicam a adaptação ao processo de doença crónica. O papel do psicólogo da saúde e da doença pode ser uma mais valia na orientação e facilitação destas estratégias, sempre com o objectivo de maximizar a qualidade de vida e o bem-estar dos doentes e cuidadores de doentes com esta doença.

O *fornecimento de informação* é uma das metodologias que se destaca na maximização da qualidade dos serviços médicos, psicológicos e sociais prestados a doentes e respectivos cuidadores (Joyce-Moniz & Barros, 2005). A Psicologia da Saúde e da Doença pode ter um papel importante no desenvolvimento de formas de esclarecimento da população de doentes sobre as diversas dimensões do processo crónico de doença. No caso das doenças raras, este tipo de esclarecimento é ainda mais importante já que o próprio desconhecimento da doença se estende à comunidade médica. Os efeitos negativos desta falta de informação são susceptíveis de dificultar ou impedir a adaptação e ajustamento dos sujeitos ao processo crónico de doença,

assim como das famílias e cuidadores mais próximos. Esta situação tem, de certo, efeitos na qualidade de vida e no bem-estar dos indivíduos, pelo que a intervenção do psicólogo da saúde e da doença se mostra importante uma vez que pode trabalhar em conjunto com doentes, familiares e cuidadores no que respeita à aceitação das alterações da imagem corporal e comunicação com os outros (processo de comunicação e asserção face aos outros).

Em termos metodológicos, conclui-se que a *metodologia mista* foi a melhor opção à obtenção de um máximo de informação através de um questionário enviado por via postal e por intermédio da associação, única forma possível de contactar um número razoável de doentes com NF1. O facto de se ter procurado explorar as principais preocupações dos doentes e cuidadores de doentes permite colocar em evidência algumas vantagens desta metodologia: **(1)** selecção de níveis de quantificação da intensidade, nas áreas em estudo (níveis de medida de acordo com uma *escala de Likert*); **(2)** complementaridade entre a informação retirada da análise “objectiva” e “subjectiva”, para uma análise mais completa e pormenorizada das áreas em estudo (Tashakkori & Teddue, 2003).

Apesar do interesse dos resultados obtidos com este estudo, é importante salientar que a taxa de participação se situa nos 18%, algo que não permite que as conclusões retiradas sejam generalizadas à população com NF1. Tal pode explicar-se em parte pelo facto de muitos associados, a quem foi enviado o questionário, não terem uma relação próxima e continuada com a APNF.

Por outro lado, a amostra em questão apresenta características demasiado heterogéneas. Preencheram os questionários pais de crianças com menos de cinco anos, de crianças em idade escolar, de adolescentes, e mesmo de jovens adultos. Esta heterogeneidade é prejudicial na medida em que não permite uma organização eficaz das preocupações e necessidades da população com NF1, pelo menos não de acordo com faixas etárias objectivamente definidas. Quanto à amostra de sujeitos adultos, não existe informação suficiente a este respeito.

O facto de se tratar de um questionário também não permitiu explorar de forma mais detalhada e orientada as significações dos participantes. Assim, será interessante estudar com mais pormenor as diferenças na adaptação de sujeitos com diferentes histórias clínicas e diferentes níveis de desenvolvimento, assim como avaliar as estratégias de confronto mais eficazes para cada uma das áreas de preocupação apresentadas.

6. BIBLIOGRAFIA

1. **Ablon, J.** (2000). Parent's Responses to Their Child's Diagnosis of Neurofibromatosis 1. *American Journal of Medical Genetics*, 93,136-142.
2. **Barkley, R.** (1981). *Hyperactive children: a handbook for diagnosis and treatment* (Ed.). N. Y.: Guilford.
3. **Barton, B.;** North, K. (2007). Self-Concept of Children with Neurofibromatosis Type 1 (NF1). Self-Concept Research: *Driving International Research Agendas*.
4. **Canning, R. D.;** Harris, E. S.; Kelleher, K. J. (1996). Factors Predicting Distress among Caregivers to Children with Chronic Medical Conditions. *Journal of Pediatric Psychology*, 21(5), 735-749.
5. **Castro, E. K.;** Piccinini, C. A. (2002). Implicações da Doença Orgânica Crônica na Infância para as Relações Familiares: Algumas Questões Teóricas. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 15(3), 625-635.
6. **Castro, E. K.;** Piccinini, C. A. (2004). A Experiência da Maternidade de Mães de Crianças com e sem Doença Crônica no Segundo Ano de Vida. *Estudos de Psicologia*, 9(1), 89-99.
7. **Counterman, A. P.;** Saylor, C. F.; Pai, S. (1995). Psychological Adjustment of Children and Adolescents with Neurofibromatosis. *Children's Health Care*, 24(4), 223-234.
8. **Denckla, M. B.** (1987). Cognitive Impairments in Neurofibromatosis. *Dysmorphology and Clinical Genetics*, 1, 49-57.
9. **Felício, M. L.;** Liberalesso, P. B. N.; Spinosa, M. J.; Ortega, A. B.; Farias, A. C.; Júnior, A. L. (2005). Critérios de diagnóstico da Neurofibromatose tipo I – Análise de 30 casos pediátricos. Disponível em: <http://neuropediatria.org.br/artigos/artigomes/criterios.html>, retirado em 22-09-2007.
10. **Forthofer, M. S.** (2003). Status of Mixed Methods in the Health Sciences In A. Tashakkori & A. Teddudue (Ed.), *Handbook of Mixed Methods in Social & Behavior Research* (p. 527-540). Londres: Sage Publications, Inc.
11. **Friedman, J. M.;** Birch, P. H. (1997). Type 1 Neurofibromatosis: A Descriptive Analysis of the Disorder in 1,728 Patients. *American Journal of Medical Genetics*, 70, 138-143.
12. **Geller, M.;** Bonalumi Filho, A.; De França, F. C.; Nunes, F. P. (s/ data). Desordens de Aprendizado e Comunicação, Aspectos Neurológicos e Clínicos. Disponível em: <http://www.nf.org.br/imagens/nf/artigos/14.pdf>, retirado em 22-09-2007.
13. **Geller, M.;** Bonalumi Filho, A. (2004). *Neurofibromatose: Clínica, Genética e Terapêutica*. Brasil: Editora Guanabara Koogan S. A.

- 14. Hamlett, K. W.;** Pellegrini, D. S.; Katz, K. S. (1992). Childhood Chronic Illness as a Family Stressor. *Journal of Pediatric Psychology, 17(1)*, 33-47.
- 15. Hart, L.** (2005). Primary Care for Patients with Neurofibromatosis 1. *The Nurse Practitioner, 30(6)*, 38-43.
- 16. Johnson, H.;** Wiggs, L.; Stores, G.; Huson, S. M. (2005). Psychological disturbance and sleep disorders in children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology, 47*, 237-242.
- 17. Johnson, N. S.;** Saal, H. M.; Lovell, A. M.; Schorry, E. K. (1999). Social and emotional problems in children with neurofibromatosis type 1: Evidence and proposed interventions. *The Journal of Pediatrics, 134(6)*, 767-772.
- 18. Joyce-Moniz, L.;** Barros, L. (2005). *Psicologia da doença para cuidados de saúde – Desenvolvimento e Intervenção* (Ed.). Porto: Edições Asa.
- 19. Koth, C. W.;** Cutting, L. E.; Denchla, M. B. (2000). The Association of Neurofibromatosis Type 1 and Attention Deficit Hyperactivity Disorder. *Child Neuropsychology, 6(3)*, 185-194.
- 20. Kayl, A. E.;** Moore III, B. D. (2000). Behavioral Phenotype of Neurofibromatosis, Type 1. *Mental Retardation and Developmental Disabilities, 6*, 117-124.
- 21. Karnes, P. S.** (1998). Neurofibromatosis: A Common Neurocutaneous Disorder. *Mayo Clin Proc, 73(11)*, 1071-1076.
- 22. Lopes, J. A. L.** (1998): Distúrbio Hiperactivo de Défice de Atenção em Contexto de Sala de Aula (Ed.). Instituto de Educação e Psicologia – Centro de Estudos em Educação e Psicologia – Universidade do Minho: Braga.
- 23. Marks, D.F.;** Yardley, L. (2004). *Research Methods For Clinical and Health Psychology* (Ed.), Londres: Sage Publications, Inc.
- 24. Marshall, C.;** Rossman, G. B. (1999). *Designing Qualitative Research* (3ª Ed.), Londres: Sage Publications, Inc.
- 25. Newman, I. Ridenour, C. S.;** Newman, C.; DeMarco jr., G. M. P. (2003). A Typology of Research Purposes and its Relationship to Mixed Methods Research. In A. Tashakkori & A. Teddye (Ed.), *Handbook of Mixed Methods in Social & Behavior Research* (p. 167-188). Londres: Sage Publications, Inc.
- 26. North, K.** (2000). Neurofibromatosis type 1. *American Journal of Medical Genetics, 97*, 119-127.
- 27. Ozonoff, S.** (1999). Cognitive Impairment in Neurofibromatosis Type 1. *American Journal of Medical Genetics, 89*, 45-52.
- 28. Pestana, M. H.;** Gageiro, J. N. (2000). *Análise de Dados para Ciências Sociais – A Complementaridade do SPSS*. Lisboa: Edições Sílabo.

- 29. Radtke, H. B.; Allison, C.; Schneider, G. (2007).** Neurofibromatosis Type 1 in Genetic Counselling Practice: Recommendations of the National Society of Genetic Counsellors. *Genetic Counselling, 16*, 387-407.
- 30. Remuzzi, G.; Garattini, S. (2008).** Rare diseases: what's next? *The Lancet, 171*, 1978-1979. Disponível em www.thelancet.com, retirado em 17-06-2008.
- 31. Santos, M. C. (2005).** Adesão em Pediatria – Do Modelo Biomédico ao Modelo Transaccional: Contribuições para a Intervenção dos Profissionais de Saúde. *Psicologia, Saúde & Doenças, 52(6)*, 145-156.
- 32. Schieppati, A.; Henter, J.; Daina, E.; Aperia, A. (2008).** Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet, 171*, 2039-2041. Disponível em www.thelancet.com, retirado em 17-06-2008.
- 33. Schrimsher, G. W.; Billingsley, R. L.; Slopis, J. M.; Moore III, B. D. (2003).** Visual-Spatial Performance Deficits in Children with Neurofibromatosis Type-1. *American Journal of Medical Genetics, 120*, 326-330.
- 34. Simon, M. K. (s/ data).** *Meaning, Coping and Life Satisfaction among Individuals with Neurofibromatosis Type-1 (NF1)*. Dissertação de Mestrado em Psicologia do Aconselhamento, Faculdade de Estudos Graduados.
- 35. Stakisaitis, D.; Spokiene, I.; Juskevicius, J.; Valuckas, K. P.; Baiardi, P. (2007).** Access to information supporting availability of medicines for patients suffering from rare diseases looking for possible treatments: the EuOrphan Service. *Medicina (Kaunas), 43(6)*, 441-446.
- 36. The Lancet (2008).** Making rare diseases a public-health and research priority. *The Lancet, 171*, 1972. Disponível em www.thelancet.com, retirado em 17-06-2008.

7. ANEXO I: Questionário sobre as principais preocupações com a NF1 –
sujeitos adultos com NF1

Principais Preocupações com a NF1

Este breve questionário pretende ajudar-nos a conhecer melhor as suas preocupações relativamente à NF1, para podermos organizar os serviços de orientação e apoio psicológico que queremos prestar, no âmbito da colaboração entre a Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Lisboa e a APNF – Associação Portuguesa de Neurofibromatose.

A seguir a cada questão encontra uma grelha que indica o grau de preocupação com cada área, devendo classificar a forma como pensa e sente, desde nenhuma preocupação até muita preocupação. Coloque uma cruz no rectângulo que indica o seu grau de preocupação relativamente aos domínios indicados. Em seguida, e para todas as áreas, especifique ou descreva o que o(a) preocupa em concreto. O nosso objectivo é compreender mais precisamente o que o(a) preocupa, por isso não se preocupe muito com o estilo da escrita. Para qualquer um dos temas pode acrescentar uma folha para ter mais espaço.

QUESTIONÁRIO

I. Preocupo-me com aspectos *relacionados com a doença*:

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

II. Preocupo-me com aspectos relacionados com *o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade*:

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

III. Preocupo-me com aspectos relacionados com a minha *vida profissional/ escolar*:

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

IV. Preocupo-me com *a forma como sou acompanhado(a) pelos diversos profissionais de saúde*

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

Idade: _____ **Sexo:** _____

8. ANEXO II: Questionário sobre as principais preocupações com a NF1
– cuidadores de doentes com NF1

Principais Preocupações com a NF1

Este breve questionário pretende ajudar-nos a conhecer melhor as preocupações dos pais de crianças e jovens com NF1, para podermos organizar os serviços de orientação e apoio psicológico que queremos prestar, no âmbito da colaboração entre a Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Lisboa e a APNF – Associação Portuguesa de Neurofibromatose.

A seguir a cada questão encontra uma grelha que indica o grau de preocupação com cada área, devendo classificar a forma como pensa e sente, desde nenhuma preocupação até muita preocupação. Coloque uma cruz no rectângulo que indica o seu grau de preocupação relativamente aos domínios indicados. Em seguida, e para todas as áreas, especifique ou descreva o que o(a) preocupa em concreto. O nosso objectivo é compreender mais precisamente o que o(a) preocupa, por isso não se preocupe muito com o estilo da escrita. Para qualquer um dos temas pode acrescentar uma folha para ter mais espaço.

QUESTIONÁRIO

I. Preocupo-me com aspectos *relacionados com a doença* do meu/minha filho (a):

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

II. Preocupo-me com aspectos relacionados com *o comportamento e/ou as relações sociais e de amizade* do meu/minha filho (a):

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

III. Preocupo-me com aspectos relacionados com *a aprendizagem e a vida escolar* do meu/ minha filho (a):

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

IV. Preocupo-me com *a forma como o meu filho é acompanhado pelos diversos profissionais de saúde*

Nada	Muito Pouco	Pouco	Algo	Bastante	Muito
-------------	--------------------	--------------	-------------	-----------------	--------------

O que me preocupa é:

Idade do(a) Filho (a): _____ Sexo do Filho(a): _____
Preenchido por Mãe: _____ Pai: _____ Outro Familiar: _____