

Maria Filomena Teixeira Pires

**As Famílias De Crianças Com Doenças Raras Residentes Na
Região Autónoma da Madeira**



Universidade Fernando Pessoa

Porto, 2019

Maria Filomena Teixeira Pires

**As Famílias De Crianças Com Doenças Raras Residentes Na
Região Autónoma da Madeira**



Universidade Fernando Pessoa

Porto, 2019

Maria Filomena Teixeira Pires

**As Famílias De Crianças Com Doenças Raras Residentes Na
Região Autónoma da Madeira**



Ass. _____

Maria Filomena Teixeira Pires

Trabalho apresentado à Universidade Fernando Pessoa como parte dos requisitos para obtenção do grau de mestre em Ciências da Educação - Educação Especial: Domínio Cognitivo e Motor, sob orientação da Professora Doutora Fátima Paiva Coelho

Resumo

Neste trabalho de investigação, aborda-se a temática das famílias com crianças com doenças raras residentes na Região Autónoma da Madeira. O presente estudo tem como objetivo geral, conhecer as necessidades das famílias das crianças com doenças raras, bem como o impacto destas doenças na dinâmica familiar.

Trata-se de um estudo de natureza qualitativa, cujos dados foram recolhidos através de entrevistas semiestruturadas a cinco mães de crianças, com doenças raras, na Ilha da Madeira, incluídas em escolas. Para análise e interpretação dos resultados obtidos foi utilizada a análise de conteúdo.

Conclui-se, que as necessidades sentidas pelas mães são sobretudo de suporte informativo, no desejo de mais informação e conhecimento sobre a doença. Relataram inclusivamente o recurso a redes sociais e ao convívio com outras pessoas. Valorizaram as terapias e indicaram como principais receios a saúde e as perspetivas futuras dos filhos. A noção da incerteza da situação, o medo de adoecer e não poder continuar a cuidar, abordando o receio do desconhecido do futuro.

Conclui-se ainda, que do ponto de vista das mães as respostas dadas pelos técnicos, são na sua maioria suficientes para o desenvolvimento das crianças. Contudo há mães que consideram que o serviço educativo prestado não dispõe de meios suficientes e adequados às necessidades dos filhos, e sentem ainda a necessidade de apoio destes serviços por parte da comunidade. Referiram que as crianças com doenças raras são na sua maioria bem aceites pelos seus pares e indicaram algumas inquietações relativas à inclusão dos filhos no meio escolar.

PALAVRAS-CHAVE: Doenças Raras, Criança, Família, Escola, Inclusão

Abstract

This research addresses the theme of rare diseases in families residing in the Autonomous Region of Madeira. The objective of the present study is to know the needs of the families with rare disease children, as well as to know the impacts of rare diseases on family dynamics.

This is a qualitative study whose data was collected through semi-structured interviews to five mothers of children, with rare diseases, included in schools within the Madeira Island. The content analysis was used to analyze and interpret the results.

It is concluded that the needs felt by mothers are mainly those of informational support and the desire for more knowledge on the disease, referring especially the use of the internet and information passed on by other people. They valued the therapies and indicated as main fears the future health and perspectives of their children. They reported the notion of the uncertainty of the situation, the fear of falling ill themselves and not being able to continue to care for their children and, in general, the fear of the unknown future.

It is also concluded that the answers given by the technicians are mostly sufficient for the development of children with rare diseases. However, there are mothers who consider that the educational service provided does not have sufficient and adequate means to meet the needs of the children and that these services require further support from the community. They said that children with rare diseases are mostly well accepted by their peers and have indicated some concerns about the inclusion of their children in the school environment.

KEYWORDS: Rare Diseases, Child, Family, School, Inclusion

Agradecimentos

A realização deste projeto só foi possível graças ao apoio e à presença de tantos que, juntamente com o trabalho, esforço e dedicação, me fizeram chegar até esta meta. Referir o nome dessas pessoas evidenciam todo o meu reconhecimento:

À Professora Doutora Fátima Paiva Coelho, o meu agradecimento pelas valiosas críticas e sugestões, apoio em todas as fases deste trabalho e disponibilidade constante. Às Professoras Doutoras, Luísa Saavedra, Teresa Ventura e Ana Paula Alves pela validação do instrumento de recolha de dados, guião da entrevista semiestruturada.

Um especial agradecimento ao Dr. Paulo Sousa, Assistente Hospitalar de Pediatria e Neuropediatria no serviço de Pediatria do Hospital Dr. Nélio Mendonça, por toda a colaboração dispensada para a viabilização do trabalho de campo subjacente ao estudo e por todas as informações facultadas.

À Secretaria Regional da Educação e à Direção de Serviços de Investigação, Formação e Inovação Educacional da Direção Regional da Educação da Região Autónoma da Madeira, pela autorização concebida e a possibilidade de concretização desta investigação.

À coordenadora do Centro de Recursos Educativos Especializados (CREE) do Concelho do Funchal, que colaborou pela disponibilização do espaço para a realização das entrevistas.

À Águeda e à Carla, pelo companheirismo, partilha de angústias, e grandes momentos de amizade.

A todas as Famílias, sem as quais não seria possível a realização do estudo empírico, pela disponibilidade e por terem partilhado comigo as suas vivências pessoais relativas aos filhos.

Por último, ao meu querido Pai pela sua determinação e coragem para enfrentar todas as adversidades da vida, à minha irmã e cunhado, familiares e amigos mais próximos, agradeço-vos muito por estarem ao meu lado neste processo.

A todos, o meu maior agradecimento.

Índice

Resumo	i
Abstract.....	ii
Agradecimentos	iii
Índice de Tabelas	vi
Índice de Quadros	vi
Abreviaturas.....	vi
Introdução.....	1
I - ENQUADRAMENTO TEÓRICO	3
1. A Doença Rara.....	3
1.1 Historial político das doenças raras na Europa	5
1.2 Descrição clínica de algumas doenças raras	8
1.2.1 Síndrome de West	8
1.2.2 Esclerose Tuberosa	9
1.2.3. Pantotenato Quinase ou Cinase	9
1.2.4. Síndrome de Dravet (SD)	10
1.2.5. Síndrome de Williams.....	10
2. O efeito das doenças raras na dinâmica familiar	12
2.1 A família e a doença rara.....	13
2.2 Principais impactos na vida familiar	14
2.3 Necessidades e preocupações das famílias.....	17
2.4 Resiliência das famílias com crianças com doenças raras	18
3. As doenças raras na dinâmica escolar.....	22
3.1 Expetativas das famílias face à inclusão das crianças com doenças raras, no ensino regular	23
II - ESTUDO EMPÍRICO	27
1. Problemática	27
2. Objetivos	28
3. Metodologia	29
4. Caracterização dos Participantes	30
5. Instrumentos e Procedimentos de Recolha de Dados	31
6. Apresentação dos dados.....	33
7. Análise e discussão dos resultados	35

III – CONCLUSÕES	45
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	48
ANEXOS	62
Anexo 1 – Construção inicial da entrevista	62
Anexo 2 - Pedido de Validação das Entrevistas	65
Anexo 3 - Guião de Entrevista semiestruturada aos Pais	72
Anexo 4 – Pedido de autorização da realização de Entrevista.....	76
Anexo 5 – Autorização da realização do estudo nas Escolas da RAM	78
Anexo 6 – Declaração de Consentimento Informado	79
Anexo 7 - Transcrição das Entrevistas às mães	80
Anexo 8 – Análise de conteúdo manual das entrevistas realizadas às famílias com crianças com Doenças Raras.....	93

Índice de Tabelas

Tabela 1 - Caraterização dos entrevistados.	31
--	----

Índice de Quadros

Quadro 1 - Dimensões, categorias e subcategorias	34
Quadro 2 – Subcategoria A1.1. Idade que foi diagnosticado	35
Quadro 3 – Subcategoria A1.2. Local do diagnóstico.....	36
Quadro 4 – Subcategoria A1.3. Tipologia da doença.....	36
Quadro 5 – Subcategoria B1.1. Preocupações.....	38
Quadro 6 – Subcategoria B1.2. Alteração à Dinâmica familiar	39
Quadro 7 – Subcategoria C.1.1. Idade na entrada na escola	41
Quadro 8 – Subcategoria C.2.1. Serviços da Escola	41
Quadro 9 – Subcategoria C.2.2. Serviços da Comunidade.....	43
Quadro 10 – Subcategoria C.3.1. Aceitação.....	44

Abreviaturas

AAP – Associação Americana de Pediatria

APA – American Psychiatric Association

CE – Comissão Europeia

CREE – Centro de Recursos Educativos Especializados

DIR - Desenvolvimento Diferencial Individual e Relacional

DL – Decreto Legislativo

DLR – Decreto Legislativo Regional

DR – Doença Rara

DR`s – Doenças Raras

DSM IV-TR - Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders/ Manual

Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (em português)

EASV – Estenose Aortica Supraventricular

EUA - Estados Unidos da América

EURODIS – European Organization for Rare Diseases

EUCERD – European Union Committee of Experts on Rare Diseases

mTOR - Mammalian Target of Rapamycin

NBIA - Neurodegeneration with Iron Accumulation

NEE – Necessidades Educativas Especiais

Orphanet – Base de Dados Europeia de Doenças Raras e Medicamentos Orfãos

PANK2 - Pantothenate kinase 2

PEI's - Planos Educativos Individuais

PGD – Perturbações Globais do Desenvolvimento

RAM – Região Autónoma da Madeira

TSC1 – Tuberous Sclerosis Complex 1

TSC2 - Tuberous Sclerosis Complex 2

UE – União Europeia

Introdução

A presente dissertação, no âmbito do Mestrado em Ciências da Educação: Educação Especial, Domínio Cognitivo e Motor, aborda o tema: As Famílias de Crianças com Doenças Raras residentes na Região Autónoma da Madeira. O interesse por este tema surgiu, por um lado, por se verificar a escassez de informação, e conseqüente necessidade de estudos sobre esta problemática e, por outro, por se constatar pessoal e profissionalmente afetos às dificuldades específicas destas famílias.

Os pais e a família desempenham um papel muito importante, principalmente nos primeiros anos de vida da criança, abrangendo fundamentalmente quatro aspetos, nomeadamente: assegurar-lhes a sobrevivência, o crescimento e a socialização; proporcionar-lhes um ambiente de afeto e de apoio; desenvolver a capacidade de se relacionarem com o meio físico e social e tomar decisões sobre a vida pessoal, educacional e social (Palácios & Rodrigo, 1998; Correia, 2013).

Na Europa, e de acordo com Rare Diseases Europe (2012) são consideradas doenças raras, quando afetam menos de 1 por 2 000 habitantes. Comparando com a população em geral, as doenças raras são patologias na sua generalidade genéticas, que representam um número escasso de pessoas (Rodrigues, 2013).

A expressão “doença rara”, como já foi referido anteriormente, refere-se a uma doença cuja prevalência na população é especialmente reduzida. Pouco se conhece acerca desta problemática, apesar de, na última década, algumas pesquisas emergentes se dedicarem ao estudo do impacto das doenças raras na família.

Esta investigação pretende promover a divulgação desta temática e fomentar a reflexão sobre as necessidades, ao mesmo tempo procura-se constatar quais as principais preocupações das famílias das crianças, bem como o impacto deste tipo de problemática na família. Apesar de alguns aspetos ligados a esta temática serem abordados na literatura, poucos estudos abordam a caracterização das famílias com crianças com doenças raras, nomeadamente no que diz respeito às suas necessidades, bem como ao impacto da doença rara na família (Rodrigues, 2013; Lopes, 2011; Marinho, 2016; Nunes 2016).

A identificação das necessidades das famílias é importante para a determinação de recursos, que ajudarão a satisfazer essas necessidades, bem como à cooperação e relacionamento de confiança com os recursos identificados (Pereira, 1996; Simões, 2010).

Todo o comportamento envolve integração feita a partir das interações que cada indivíduo estabelece com o meio envolvente desde a sua nascença. O ser humano, no seu dia-a-dia, estabelece limites nas ações, no contacto com outros indivíduos que o rodeiam, numa constante interação intra e intergrupar. Esta interação é denominada de socialização. Dois dos sistemas principais de socialização mais importantes ao longo da vida da pessoa são, sem dúvida, a família e a escola (Abreu, 2012).

Para terminar, apresenta-se a estrutura do presente trabalho de investigação o qual, além da introdução, é constituído por três capítulos: o enquadramento teórico, o estudo empírico e as conclusões.

O enquadramento teórico compreende alguns temas, tais como: o conceito de doença rara, o historial político destas problemáticas na Europa, a descrição clínica das doenças raras das crianças deste estudo, as necessidades, as preocupações, o impacto sentido pelas famílias, em contexto escolar.

O segundo capítulo incide no Estudo Empírico do trabalho, onde são tratadas as questões de investigação, objetivos do trabalho, tipo de estudo e metodologia, os processos de recolha de informação e de tratamento de dados e a apresentação e discussão dos resultados.

Por último, o terceiro capítulo apresenta a conclusão e algumas propostas de continuidade de estudos relacionados com a temática.

I - ENQUADRAMENTO TEÓRICO

1. A Doença Rara

Embora cada doença rara se caracterize por um número restringido de pessoas afetadas, por diferentes especificidades, quando estendidas, num amplo conjunto, estas doenças representam números inquietantes de pacientes que partilham características e dificuldades semelhantes, bem como um elevado nível de sofrimento, tanto para pacientes como para os seus familiares. Sendo assim, as doenças raras constituem um verdadeiro problema que exige uma adequada resposta político-social.

Segundo Pereira (2016, p.44), consideram-se doenças raras, aquelas que lesam um limitado número de pessoas quando aferido com a população em geral. Assim, na Europa, uma doença é encarada rara quando “afeta 1 em 2.000 pessoas ou menos que este valor. Uma doença pode ser rara numa região, mas comum noutra”.

Em 2012, foi estimado existirem entre cerca de 6 000 a 8 000 doenças raras que, no total afetariam cerca de 30 milhões de cidadãos da UE (Rare Disases Europe, 2012). No entanto, a legislação para as doenças raras varia entre os diferentes países, sendo que não existe uma definição única para o conceito de doença rara, por exemplo no Japão uma doença rara pode ser definida como uma doença com um número de doentes inferior a 50 000 mil pessoas, ou seja, 1 doente por cada 2 500 pessoas; na Austrália não mais do que 2 000 pessoas, ou seja, 1 doente a cada 9 100 pessoas (Sepodes & Mota-Filipe, 2013).

A doença rara é circunstancial, na medida em que deriva do período de tempo e da área geográfica que estão a ser abalizados (Soares, 2015).

Segundo a Orphanet (base de dados europeia de doenças raras e drogas órfãs) existem milhares de doenças raras. Atualmente, são conhecidas seis a sete mil doenças e, regularmente, são descritas novas doenças na literatura médica. O número destas doenças depende do grau de especificidade usado quando se classifica as diferentes entidades/patologias. Até ao momento, no campo da medicina, uma doença foi definida como uma alteração do estado de saúde, apresentando-se como um padrão único de sintomas com um único tratamento. Que o padrão seja considerado único, depende

inteiramente do nível de definição da nossa avaliação. Esta complexidade é refletida em várias classificações disponibilizadas pela Orphanet (2012).

Estima-se que as doenças raras afetam entre 6 a 8% da população na Europa, ou seja, entre 27 a 36 milhões de pessoas. Em Portugal e em consonância com a FEDRA (Federação das Doenças Raras de Portugal) o número oscila entre os 600.000 a 800.000 doentes afetados (EUCERD, 2011).

Contudo em Portugal, a doença rara é uma doença crónica, maioritariamente debilitante e muitas vezes potencialmente fatal, precocemente, que requer esforços combinados especiais de várias áreas de intervenção; estima-se que existam cerca de 680 000 pessoas portadoras destas patologias de acordo com o Despacho n.º 2129-B/2015.

Na Região Autónoma da Madeira, segundo o Dr. Paulo Sousa, neuropediatra, os dados de casos com doenças raras estão a ser apurados e encontram-se em fase de avaliação.

Num estudo Orphanet (2008, cit in. Rodrigues, 2013, p. 11), é referido que:

“Uma percentagem de 80% das doenças raras tem origem genética identificada e dizem respeito a 3% e 4% dos nascimentos. Existem outras doenças raras resultantes de infeções (bacterianas ou virais), alergias ou devidas a causas degenerativas que proliferam. As doenças raras caracterizam-se por uma ampla diversidade de distúrbios e sintomas que variam não só de doença para doença, mas também de indivíduo para indivíduo que sofra de uma mesma doença”.

As doenças raras são doenças crónicas e progressivas graves, muitas vezes, com risco de vida. Segundo a European Organization for Rare Diseases (EURODIS), as doenças raras podem afetar 30 milhões de cidadãos da União Europeia (UE) das quais 80% são de origem genética envolvendo uma ou várias anomalias cromossómicas. As restantes resultam de infeções virais, bacterianas, alergias ou ambientais. Cerca de 50 % da incidência ocorre em crianças e os sintomas físicos manifestam-se após o nascimento ou durante a infância, o que limita a realização precoce de testes e, consequentemente, o diagnóstico e respetivo tratamento no estágio inicial da doença (EURODIS, 2005).

As doenças raras sofrem de um défice de conhecimentos médicos e científicos, causando problemas específicos ao nível do diagnóstico que na maioria das vezes é feito tardiamente. As dificuldades relacionadas com a formação dos profissionais de saúde, os problemas no acesso a cuidados de saúde de alta qualidade, são o reflexo da falta de informação da comunidade médica acerca destas doenças. As famílias das crianças com

doenças raras encaram estas dificuldades, tanto ao nível da inclusão associada às deficiências sensoriais, motoras e mentais, como nas alterações físicas, vulnerabilidade psicológica, social, económico e cultural. Muito recentemente, não existiam programas políticos e de investigação científica no campo das doenças raras, nem legislação que protegesse estes doentes e que lhes garantissem a disponibilidade de tratamentos com qualidade, segurança e eficácia, sendo, também, estes os problemas decorrentes desta realidade (Hugues et al., 2005).

Porém, a carga social das doenças raras abrange os doentes, os seus familiares e outros, nomeadamente quando sofrem de doenças que os tornam incapacitantes ou difíceis de controlar. Vários são os aspetos que dificultam a prestação de cuidados de saúde a pessoas afetadas com este tipo de doenças, dos quais se destacam os seguintes (Commission Expert Group on Rare Diseases, 2017):

- ✓ As doenças raras são frequentemente crónicas, degenerativas, incapacitantes e muitas vezes afetam a expectativa de vida;
- ✓ Uma percentagem elevada de pessoas afetadas com doenças raras apresenta atraso motor, neurossensorial e/ou intelectual; mesmo na ausência destas alterações, a doença rara está, geralmente, associada a algum grau de incapacitação com impacto significativo na qualidade de vida do doente;
- ✓ O conhecimento sobre as doenças raras é geralmente escasso ou limitado;
- ✓ Para a maioria das doenças raras não existem tratamentos ou os tratamentos existentes não permitem controlar a totalidade dos sintomas associadas à doença.

1.1 Historial político das doenças raras na Europa

Quando procuramos contextualizar a problemática da doença rara em várias vertentes, pessoal, familiar, social, escolar, médico-científica, verificamos uma enorme desigualdade de oportunidades, no domínio do despiste, diagnóstico, acesso aos cuidados e políticas de saúde orientadas para as doenças raras. A população da UE tem desigual acesso a serviços especializados, tanto ao nível dos Estados-Membros como nas suas próprias regiões (Comissão Europeia, 2007).

Em Portugal, os cuidados de saúde nacionais para o diagnóstico, o tratamento, a reabilitação, com qualidade, de pessoas com doenças raras diferem, além de que os especialistas em genética não se encontram em todos os hospitais centrais, e verifica-se um aumento da lista de lesados. Os doentes afetados com uma doença rara necessitam, sempre, de acompanhamento, cuidado e apoio de profissionais de saúde e de educação, diferenciados, de apoio social e de outros prestadores de serviços, o que exige um elevado nível de coordenação efetiva entre os hospitais, centros de saúde, educação, entre outros.

No sentido de proporcionar ao doente com uma doença rara o acesso aos melhores cuidados de saúde, no âmbito do espaço Europeu, a nível da CE foram propostas várias iniciativas ao longo do tempo, das quais se destacam as seguintes (European Union Committee of Experts on Rare Diseases, 2014):

- ✓ A 11 de novembro de 2008, a Comissão sobre doenças raras apresentou uma comunicação intitulada “Desafio da Europa”, na qual estava definida uma estratégia global da CE para apoiar os Estados-Membros a nível do diagnóstico, tratamento e cuidados de saúde dos 36 milhões de cidadãos da UE com doenças raras. A referida comunicação foi elaborada pela CE, em estreita colaboração com as *EC Rare Diseases Task Force*. O presente comunicado centra-se em três áreas principais: 1) Melhorar o reconhecimento e a visibilidade das doenças raras; 2) Promover políticas de apoio a doenças raras nos diferentes estados membros visando uma estratégia global coerente; e 3) Desenvolver a cooperação, coordenação e regulação para as doenças raras a nível da UE.
- ✓ Entre 2008 e 2011, a CE financiou também o Projeto Europeu para Planos Nacionais de Desenvolvimento das Doenças Raras (EUROPLAN22). O principal objetivo do projeto era fornecer às autoridades sanitárias nacionais ferramentas de apoio para o desenvolvimento e implementação de planos nacionais e de estratégias para as doenças raras, tal como recomendado pelo Conselho Europeu.
- ✓ Entre 2011 e 2013, a Comissão da UE de Peritos em Doenças Raras (EUCERD) foi encarregada de ajudar a CE, na consulta junto dos organismos especializados dos Estados-Membros e cooperação com as autoridades europeias competentes, nos domínios da investigação e ação de saúde pública, bem como de outros aspetos relevantes em doenças raras.

O Centro Comum de Investigação da CE está presentemente a desenvolver uma Plataforma Europeia para o registo destas doenças. Os objetivos centrais dessa plataforma consistem em proporcionar um ponto de acesso principal para a informação de todas as partes interessadas sobre os registos de doentes com doenças raras, prestar apoio aos registos novos e aos já existentes tendo em vista a sua interoperabilidade, fornecer ferramentas informáticas para conservar a colheita de dados e sediar as atividades das redes de vigilância. Com esse intuito, foi criado o projeto *Rare Best Practices*, financiado pela CE, com o objetivo de proporcionar melhores práticas e uma melhor partilha do conhecimento clínico sobre as Doenças Raras (Comissão Europeia, 2014).

Assim, em Portugal, a Direção-Geral da Saúde, através do Departamento da Qualidade na Saúde, criou um cartão para apoio especial dos doentes afetados por uma doença rara – cartão da pessoa com doença rara. A requisição desse cartão é realizada pelo médico na Plataforma de Dados da Saúde e visa as seguintes medidas (Cartão da Pessoa com Doença Rara, 2014):

- ✓ Assegurar que nas situações de urgência e/ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso à informação relevante da pessoa com doença rara e à especificidade da situação clínica, permitindo o melhor atendimento do doente;
- ✓ Melhorar a continuidade de cuidados, assegurando que a informação clínica relevante da pessoa com doença rara está na posse do doente, num formato acessível, e que o acompanha nos diferentes níveis de cuidados de saúde;
- ✓ Facilitar o encaminhamento apropriado e rápido para a unidade de saúde que assegure, efetivamente, os cuidados de saúde adequados ao doente.

Apesar dos progressos atingidos, o caminho a percorrer para garantir que as pessoas que sofrem de Doenças Raras possam beneficiar de um diagnóstico correto e de um melhor tratamento possível em toda a UE ainda é longo. É por este motivo que a ação nesta matéria ocupa uma posição de destaque no novo programa de saúde e no Horizonte 2020 (COM, 2008).

1.2 Descrição clínica de algumas doenças raras

Atendendo à falta de informação científica sobre esta temática, realizou-se uma pesquisa online, na descrição clínica sobre os conceitos básicos das cinco doenças raras. Estas foram escolhidas pelo facto das crianças das famílias aqui estudadas, apresentarem estas problemáticas.

1.2.1 Síndrome de West

A síndrome de West é uma forma rara de epilepsia que se manifesta pelo início da série de contrações musculares involuntárias (espasmos) em latentes. Esta síndrome é, por vezes, referida como "espasmos infantis", mesmo que estes incluam outros eventos. A síndrome de West é acompanhada por uma desaceleração no desenvolvimento da criança, ou mesmo de uma regressão. Estes espasmos podem desaparecer sob tratamento, mas às vezes ficam com sequelas intelectuais e/ou motoras.

Na maioria dos casos (70-80%), a síndrome é devida a uma anormalidade do cérebro, isto é, lesão cerebral por falta de oxigénio no nascimento ou devido a infeção (encefalite, meningite). A anomalia cerebral pode também ser uma malformação (anomalia do desenvolvimento), presente isoladamente ou associado a uma doença, como a Esclerose Tuberosa (25%), ou trissomia 21, deleção 1p36, fenilcetonúria, certas formas de retardo mental ligado ao X e entre outros. Nestes casos, quando há sinais de lesão cerebral, causando a doença, fala-se de síndrome de West sintomática.

Entretanto, em cerca de 10% dos casos, nenhuma causa ou lesão é encontrada (Síndrome de West idiopática) e o desenvolvimento do bebé é normal, antes do início dos espasmos. A criança tem movimentos curtos, parecidos com tremores, acompanhados de contrações involuntárias vigorosas de certos músculos (espasmos), especialmente ao nível dos braços.

Esta síndrome ocorre nos primeiros meses de vida (mais frequentemente por volta dos 5 meses). No entanto, pode ocorrer excepcionalmente desde o nascimento até aos 5 anos de idade. A síndrome de West afeta os meninos com mais frequência que as meninas. A síndrome de West afeta um em 22.000 a 34.000 nascimentos. O diagnóstico baseia-se na manifestação clínica de espasmos, estagnação ou regressão do desenvolvimento e nas alterações eletroencefalográficas características com hipsarritmia (Orphanet, 2012).

1.2.2 Esclerose Tuberosa

A esclerose tuberosa é uma doença neurocutânea caracterizada por hamartomas multissistêmicos e associada a manifestações neuropsiquiátricas, que geralmente afetam a pele, cérebro, rins, pulmões e coração. A manifestação inicial mais comum da doença é a epilepsia. O envolvimento da pele inclui: maculas hipopigmentadas (na forma de uma folha de cinzas) que aparecem durante os primeiros anos de vida, angiofibromas de 3-4 anos de idade (lesões eritematosas e papulonodulares), fibroses de unhas (tumores de *Koënen*), placas fibrosas na testa ou no couro cabeludo e lombar (placas de *chagrin*) e lesões cutâneas em "confetes" que aparecem desde a infância até o início da adolescência.

Estima-se que 85% dos pacientes apresentem epilepsia de início precoce (espasmos infantis e convulsões focais). As manifestações neuropsiquiátricas também foram descritas, como problemas de aprendizagem, transtorno de déficit de atenção com ou sem hiperatividade, distúrbios do espectro do autismo, ansiedade e transtornos obsessivo-compulsivos, com auto-mutilação menos frequente. Mutações nos genes Tuberous Sclerosis Complex 1 (*TSC1* (9q34) e Tuberous Sclerosis Complex 2 (*TSC2* (16p13.3) que codificam proteínas e inibem diretamente o mammalian Target Of Rapamycin (*mTOR*), são responsáveis pela esclerose tuberosa. A incidência está estimada entre 1 / 25.000 e 1 / 11.300 na Europa (Orphanet, 2012; Ramalho, 2014; Silva, 2015).

1.2.3. Pantotenato Quinase ou Cinase

Esta doença associada a pantotenato quinase (*PKAN*), também conhecida como doença de Hallervorden-Spatz (*HSD*) ou Síndrome HARP, é um tipo de neurodegeneração com acumulação de ferro cerebral Neurodegeneration With Iron Accumulation (*NBIA*). Esta patologia caracteriza-se por disfunção extrapiramidal e demência progressiva, espasticidade, rigidez, distonia e coreoatetose (associação de movimentos involuntários contínuos, uniformes e lentos e rápidos, arrítmicos e de início súbito, na qual ocorre acúmulo cerebral de ferro.

Os sintomas iniciam, geralmente, na infância tardia ou na adolescência precoce, sendo que a apresentação clássica ocorre na parte tardia da primeira década ou na parte precoce da segunda década, entre 7 e 15 anos de idade. A doença pode ser esporádica ou familiar; quando familiar, possui herança autossômica recessiva, com gene localizado no cromossoma 20. Uma mutação no gene pantotenato quinase 2 (*PANK2*) na banda 20p13

foi identificada em pacientes com *HSD*. A deficiência de pantonato quinase pode levar a acúmulo de cisteína e compostos contendo cisteína nos gânglios basais. Isso causa quebra do ferro no globo pálido e formação de radicais livres como resultado da rápida auto-oxidação da cisteína na presença do ferro.

O espectro fenotípico da *PKAN* inclui *PKAN* clássico e *PKAN* atípico. O *PKAN* clássico caracteriza-se pelo início precoce da distonia progressiva, disartria, rigidez e coreoestesia. A degeneração da retina pigmentar é comum. *PKAN* atípico caracteriza-se por início posterior (idade >10 anos), defeitos de fala proeminentes, distúrbios psiquiátricos e progressão gradual da doença. Mutações no gene *PANK2* (20p13-p12.3) são responsáveis pelo pantotenato quinase. É estimado que esta doença atinja cerca de 1 a 3 em 1.000.000 de indivíduos em todo o mundo (Orphanet, 2012).

1.2.4. Síndrome de Dravet (SD)

O síndrome de Dravet (SD) é uma encefalopatia epilética refratária que está presente em crianças manifestando-se durante o primeiro ano de vida com crise clónico/tónico-clónico, generalizado e unilateral. As crises ocorrem uma vez por mês ou a cada dois meses e, no início, geralmente associado à febre, frequentemente num estado epilético hemiclónico ou generalizado. Outros tipos de convulsões epiléticas (como mioclónica, ausências atípicas ou convulsões parciais complexas) começam durante o segundo ou terceiro ano de vida, embora diminua a duração da crise clónica/tónica-clónica. Entre os desencadeantes incluem estimulação de luz intermitente, fotossensibilidade, elevação de temperaturas e exercícios físicos.

A evolução da doença é marcada por uma desaceleração do desenvolvimento psicomotor, distúrbios comportamentais, ataxia e ainda se observa a fotossensibilidade. Cerca de 85% dos casos de SD são devidos a uma mutação ou supressão em o gene, *SCN1A* (2q24.3), que codifica um canal de sódio dependente da tensão. A maioria das mutações é em novo, mas em 5-10% dos casos, são familiares com frequência no espectro de epilepsia generalizada, com convulsões febris mais (*EGFS* +). A incidência está estimada entre 1/20.000 e 1/40.000 em crianças (Orphanet, 2012; Dravet, 2016).

1.2.5. Síndrome de Williams

A síndrome de Williams ou síndrome de Williams-Beuren é uma doença genética rara causada por um transtorno do desenvolvimento, associada a malformação cardíaca

(estenose aórtica supra-avalvular), com incidência no nascimento estimada de 1/20.000 nascidos vivos e que, geralmente, não é diagnosticada, podendo afetar com igual prevalência ambos os sexos (Rossi, Ferreira & Giacheti, 2006). Considerando que as doenças raras são consideradas aquelas que lesam no máximo 5 em cada 10.000 pessoas, a Síndrome Williams adequa-se nesta definição por apresentar uma baixa prevalência e um nível elevado de complexidade (Recomendação do Conselho, 2009).

Esta doença, em 75% das crianças, é caracterizada pelo atraso psicomotor, dismorfismo facial característico e perfil cognitivo e comportamental específico. É fácil identificá-la durante a infância e, após o nascimento as crianças podem apresentar malformações vasculares como estenose das artérias pulmonares ou artérias renais, que causam hipertensão arterial renovascular. A hipercalcemia pode levar à nefrocalcinosis. O perfil cognitivo destas crianças é dominado por uma deficiência de habilidades visuoespaciais, que contrasta com a linguagem correta. Estas crianças têm um comportamento de tipo hipersocial, relacionando-se facilmente com outras pessoas; hipersensibilidade atual ao ruído e habilidades musicais. Existe uma maior prevalência de cárie, às vezes, associada à hipoplasia do esmalte. No plano oftalmológico, 40% das crianças afetadas apresentam problemas de estrabismo e/ou refração.

A síndrome de Williams é causada por uma microdeleção cromossômica localizada na região q11,23 de um dos cromossomas 7. Não pode ser detetada por um cariótipo convencional e é revelada pela In Situ Fluorescent Hybridization (*FISH*), que leva a um diagnóstico em 95% dos casos. Esta microdeleção que, geralmente, ocorre esporadicamente, resulta na supressão de vários genes, incluindo o gene de elastina. (Orphanet, 2012; Pinheiro, 2012; Fernandes, 2014).

2. O efeito das doenças raras na dinâmica familiar

A dinâmica familiar tem um papel determinante na criança, influenciando a construção da sua identidade e do seu desenvolvimento. As características, as interações que se mantêm e as funções familiares são específicas a cada família tornando-as únicas.

Sempre que discutimos assuntos relacionados com a temática das doenças raras (DR) em crianças, abordamos evidentemente a sua principal fonte de cuidados: a família. Ter uma DR implica que todos os aspetos da vida do sujeito se encontram afetados, quer na escola, na escolha de uma profissão, quer no tempo de lazer ou numa relação afetiva.

Para Zagalo-Cardoso, (2001 cit. in Catana 2013, p. 37) a dinâmica familiar vê-se abalada, pelo que as relações interpessoais do casal, que gerou a criança manifestam elevados níveis de vulnerabilidade. Por isso, um filho com doença genética grave representa “uma perda de oportunidades potenciais para o desenvolvimento pessoal dos pais”, podendo provocar nestes, e noutros familiares, sentimentos de culpa e de autorresponsabilização. Assim, toda a família é atingida pela doença, tornando-se vulnerável psicológica, social, cultural e economicamente. Os efeitos emocionais nas famílias, pelo facto de cuidarem destes filhos, oscilam entre o *stress* psicológico, devido ao isolamento social, ao atraso no diagnóstico, à incerteza sobre o futuro, à falta de informação, à dificuldade em aceder a cuidados de saúde adequados e, em alguns casos, à interferência de dificuldades financeiras.

De acordo com Nóbrega et al (2012) e Pinto et al (2014), a criança com necessidades especiais de saúde no seio de uma família ocasiona profundas transformações na dinâmica e na vida familiar, gerando diversos conflitos, entre os quais o abandono do emprego e, consequentemente, desequilíbrio financeiro, redução dos momentos de lazer, sobrecarga do cuidador, desestruturação familiar, originando relacionamentos fragilizados. Assim, as famílias com filhos com doenças raras são, continuamente, padecentes de períodos de rutura pessoal e psicológica, e de novas adaptações, nem sempre fáceis.

As consequências para os doentes com doença rara e suas famílias acarretam por um lado, a criação de apoios locais com afectação de recursos educacionais e de saúde, designadamente creches, centros de apoio, unidades de emergência, centros de reabilitação e serviços sociais. Por outro lado, os apoios comunitários e as entidades

públicas deveriam, obrigatoriamente, substituir o cuidador/progenitor, quando este já estiver impossibilitado. Os doentes com grande incapacidade ou carência social necessitarão de apoios sociais para toda a vida, de acordo com as necessidades identificadas.

No entanto, as pesquisas recentes referem que estas famílias evidenciam otimismo e uma grande resiliência, apesar das dificuldades sentidas para criar um filho com doenças raras.

2.1 A família e a doença rara

Tendo em conta que o nascimento de uma criança é um fator que altera a estrutura e equilíbrio familiar, uma criança que nasça com deficiência desestrutura, por consequência, a família (Alves & Costa, 2014). Quando a criança apresenta algum tipo de problema, tal pode ter influência na relação entre pais e criança, desde o início do diagnóstico. De facto, ainda antes da criança nascer existe, nos pais, uma idealização para o seu futuro. Mas, quando os pais se consciencializam que a criança não irá corresponder ao que foi imaginado, devido ao problema, surge uma situação de crise, de revolta, de negação, de culpabilização, de sentimentos depressivos, tornando-se essencial o luto da criança.

O papel da família define-a como o principal ator do desenvolvimento da criança, na promoção da sua identidade social. No ambiente familiar, a criança, aprende as primeiras noções educativas, distinguindo a função de cada elemento dentro da entidade familiar. Esta, além de proporcionar à criança as suas necessidades básicas de subsistência, possui a função de desenvolver nela capacidades de autoestima e autonomia, que farão dela um ser equilibrado e seguro emocionalmente. Desenvolve, ainda, competências de socialização e formação de valores (Almeida, 2012).

Cara-Linda, (2007 cit. in Nipo 2016. p. 26) referem que

“ o nascimento de uma criança deficiente vem alterar a dinâmica das interações familiares, provocando diferentes formas de reagir, de família para família e que vão variar de acordo com “(...) a especificidade da deficiência, a estrutura familiar, cultural, religião, dimensão, localização geográfica e aspetos sócio económicos, entre outros”.

Segundo Nipo (2016), o modo como as famílias irão lidar com a causa será diferente, de família para família e a facilidade ou a dificuldade no procedimento terá a ver com o seu modo de vida, com o apoio social e rede social, competências de comunicação e recursos disponíveis.

O papel da família define-a como o principal ator do desenvolvimento da criança, na promoção da sua identidade social. No ambiente familiar, a criança aprende a distinguir a função de cada elemento dentro da entidade familiar. Esta, além de proporcionar à criança as suas necessidades básicas de subsistência, possui a função de desenvolver capacidades de autoestima e autonomia na criança, que farão dela um ser equilibrado e seguro, emocionalmente. Desenvolve ainda na criança competências de socialização e formação de valores (Almeida, 2012).

No caso específico de uma criança com doença rara, os cuidados exigidos acarretam imensos desafios para os pais, já que, a acrescentar às dificuldades inerentes à deficiência, ainda têm de lidar com a falta de informação sobre a doença, porque muitas destas doenças ainda se encontram sobre o domínio da investigação.

2.2 Principais impactos na vida familiar

Todo o comportamento envolve integração feita a partir das interações que cada indivíduo estabelece com o meio envolvente desde a sua nascença. O ser humano, no seu dia-a-dia, estabelece limites nas ações, no contacto com outros indivíduos que o rodeiam, numa constante interação intra e intergrupar. Esta interação é chamada socialização. Dois dos sistemas principais de socialização mais importantes ao longo da vida da pessoa são, sem dúvida, a família e a escola (Abreu, 2012).

O impacto da doença rara afecta toda a família, incluindo irmãos e pais, com implicações e efeitos em todo o sistema familiar. Assim, a família encara inúmeros desafios e situações complicadas, circunstâncias que os outros pais desconhecem em absoluto. Devido ao grande esforço a que a situação da criança obriga, as relações familiares podem fortalecer-se ou degradar-se.

Alguns autores (Dellve et al., 2006; Catana, 2013) referem que os papéis se alteram, as vidas reorganizam-se, aumentam as necessidades de apoio, o que causa maior nível de stress a estes pais gerando instabilidade familiar.

A existência de um filho diferente traz mudanças na unidade familiar e acarreta grandes desafios aos pais, nomeadamente, ao nível das relações sociais e interpessoais (Alves & Costa, 2014).

Segundo Zagalo-Cardoso (2001) e Catana (2013), entende-se que o impacto emocional nestas patologias é significativo para o indivíduo e familiares, dependendo de variáveis pessoais, socioculturais, do contexto ambiental e da natureza e características da própria doença. A pesada sobrecarga que implicam interfere não só nas várias áreas da vida, como também no autoconceito e futuro dos afetados que têm de lidar com o fator da estigmatização social.

Outros estudos consideram que, diariamente, estas famílias enfrentam situações com maior grau de dificuldades constituindo uma fonte de stress, conduzindo, por vezes, a profundos desajustes ao nível da estrutura e funcionamento familiar (Nielsen, 1999; Rocha, 2014).

Ainda Bruce et al. (2010) e Catana (2013) referem aspectos inerentes às mudanças familiares e que são as seguintes:

- ✓ mudança de papéis na família;
- ✓ reorganização das vidas de todos os membros;
- ✓ aumento das necessidades diárias de cuidados;
- ✓ tensão na gestão dos recursos da família;
- ✓ luto pela perda da criança originalmente idealizada;
- ✓ equilíbrio com as necessidades do resto da família;
- ✓ pais tidos como peritos na doença dos filhos, providenciando educação e defesa na comunidade.

Em relação a estes problemas, Silva e Dessen (2004) e Pestana (2015) corroboram com a ideia atrás referida, e mencionam que os pais têm um sobrepeso adicional podendo estar relacionada com sentimentos de ansiedade, de dúvida, quanto às questões de sobrevivência da criança, do desenvolvimento, do compromisso da prestação de cuidados prolongados, por exemplo: tratamentos médicos longos ou dolorosos e excessivamente dispendiosos; do agravamento das condições económicas; das crises de desânimo ou de preocupação excessiva; das dificuldades de transporte; da dispensa para consultas ou tratamentos; da prestação de cuidados; das rotinas exigentes; da fadiga constante; dos sentimentos de ciúme ou rejeição por parte dos irmãos e dos problemas conjugais. Os autores atrás referidos sustentam ainda a ideia de que estas famílias são, particularmente, mais vulneráveis à experiência do stress do que as outras com os filhos ditos “normais”.

Vários estudos de pesquisa (Browne & Bramston, 1996; Johnson, 2000; Leonard, Johnson, & Brust, 1993), também referenciam que os pais das crianças com graves incapacidades podem vivenciar grandes níveis de ansiedade e stress, e consequentemente, se sentirem deprimidos com os poucos progressos dos seus filhos, apesar de trabalharem arduamente, para ultrapassarem as suas dificuldades. De facto, é uma preocupação constante, pois temem o futuro deles, na fase adulta, e a não poderem prestar-lhes cuidados.

Zagalo-Cardoso (2001) e Catana (2013), referem que por outro lado, e apesar de estas doenças constituírem situações de crise, podem também desencadear reações construtivas e o impacto positivo, por exemplo:

- ✓ o desejo de sentir-se necessário e patilha de amor ao criar a criança;
- ✓ satisfazer a necessidade de relações interpessoais e reforçar os laços familiares a partir do imperativo de resolver as dificuldades de criar um filho com uma doença grave;
- ✓ concretizar as motivações altruístas e a vocação materna/paterna, em atividades de natureza social (...), profissional, (...) familiar...;
- ✓ adquirir um sentido de criatividade e de realização pessoal gerado pelo êxito alcançado ao enfrentar os desafios e tarefas de criar um filho doente;
- ✓ aumentar a fé religiosa e o sentido da própria vida.

Jones e Passey (2003) e Catana (2013), corroboram com esta ideia porque afirmam que nas pesquisas desenvolvidas na primeira década deste milénio demonstram que, apesar de muitas famílias estarem em risco elevado de apresentar stress devido aos problemas do seu filho com dificuldade intelectual, muitas conseguem adaptar-se de forma positiva a esta condicionante.

Para Blacher e Baker (2007) e (Catana 2013), a ideia do impacto positivo da deficiência na vida familiar é recente, não havendo um quadro concetual que o explique. Ainda assim, os seus estudos permitem verificar três níveis relacionados com o impacto positivo, que passamos a especificar:

- ✓ Neste primeiro nível, a ausência do impacto negativo, ou seja, algumas famílias de filhos com dificuldade intelectual apresentam baixos níveis de adversidade, focando-se apenas nos aspetos positivos;

- ✓ No segundo nível, apesar da deficiência do filho, as famílias vivenciam muitas das mesmas alegrias das famílias que educam um filho saudável;
- ✓ No terceiro nível, tal permite benefícios únicos não comungados pelas famílias de filhos sem deficiência.

Assim, em famílias de crianças com doenças genéticas, segundo Bruce e os seus colaboradores (2010) e Catana (2013), verificaram diferentes tensões, que ocorrem com maior frequência e influenciam o desenvolvimento, relativamente às famílias com filhos tipicamente desenvolvidos. Referem, a este propósito, a existência de vários condicionalismos, como: problemas financeiros, académicos, comportamentais e sociais dos irmãos (já que os cuidados com a criança diferente sobrecarregam os pais, pelo que os irmãos adquirem um excessivo sentido de responsabilidade, perdendo experiências da infância); problemas conjugais e divórcio; *stress* no emprego. Na verdade, estes pais enfrentam as mesmas dificuldades que as outras famílias, a que se sobrepõem os problemas relacionados com a deficiência dos filhos.

No entanto, os mesmos autores acrescentam que, aliado a este impacto negativo, as famílias tendem a crescer mais fortes, mais resilientes. A maioria das famílias exprime sentimentos de alegria, amor, aceitação, satisfação, otimismo e força.

2.3 Necessidades e preocupações das famílias

Simeonsson (2000) e Cabral (2014) referem que as famílias de crianças com NEE que se sentem necessidades complexas, repentinas ou frequentes, em diferentes dimensões: necessidades de informação, necessidade de apoio, necessidades de serviços da comunidade, necessidades financeiras, necessidades sobre o funcionamento da família e apoio às sucessivas exposições da sua vida pessoal.

Nesta linha de pensamento, Simões (2010) e Cabral (2014) referem que as necessidades das famílias devem ser conhecidas em nove aspectos diferentes: diagnóstico do filho; informação sobre a deficiência; informações sobre os serviços disponíveis para ajudar nos cuidados do seu educando; apoio no sentido de ter com quem conversar, apoio para saber explicar aos outros a condição do seu filho e receber apoio emocional; promover as relações com outros pais de crianças com necessidades educativas especiais; suporte de serviços da comunidade; suporte de apoio social; suporte dos serviços da segurança social; suporte financeiro, uma vez que um filho com necessidades educativas traz

despesas acrescidas com a educação e os cuidados de saúde. De acordo com Dunst (2000), a finalidade da intervenção é a identificação das necessidades familiares, determinação dos recursos formais e informais para satisfazer essas necessidades e ajudar a ligar as famílias com os recursos identificados (Carmo, 2004).

Segundo Passos (2014), a identificação das necessidades das famílias é um procedimento difícil e os profissionais devem ajudar as famílias, ouvir as suas preocupações, e a modificar as suas preocupações em necessidades.

2.4 Resiliência das famílias com crianças com doenças raras

O impacto da doença na família acarreta fortes desajustes na sua estrutura e funcionamento e sentidos de angústia e sofrimento, medo e luto pela perda do filho imaginado. Contudo, algumas famílias procuram, após este impacto, a reorganização familiar e a ativação e desenvolvimento de estratégias com vista à superação desta situação, no qual estão envolvidos mecanismos internos e externos à família. É nesta tentativa de enfrentar e superar a crise que a família aprende a desenvolver competências, capacidades e comportamentos resilientes.

No seu dia-a-dia, a família vê-se, muitas vezes, forçada a vivenciar e a gerir inúmeras variáveis de tensão com impacto significativo no funcionamento das suas vidas pessoais. Tais variáveis são possíveis de agregar, atendendo ao respetivo grau de gravidade: variáveis de *stress* diário com origem no desempenho de múltiplos deveres, como por exemplo: variáveis de *stress* crónico associado a episódios diversos (e.g., dificuldades económicas, violência, emprego); ou variáveis relativas aos eventos de vida negativos (e.g., luto, divórcio invalidez, prisão). No mesmo sentido, estes contextos de crise e/ou adversidade aumentam o risco e a vulnerabilidade, sobretudo pela necessidade que, agora, se impõem de uma reestruturação ao nível da capacidade de gestão adequada ao *stress* e a mobilização de recursos sociais e económicos para fazer frente à situação existente.

Esta linha de pensamento permite concluir que o contexto familiar pode ser de proteção ou de risco, porém, este facto pode ser determinado pela qualidade do ambiente familiar e respetivas inter-relações, uma vez que estes fomentam a ativação e desenvolvimento de processos de resiliência que melhoram a qualidade de vida, saúde e adaptação da família (Poletto & Koller, 2008). No entanto, Horton e Wallander (2001) e Rocha (2014), alertam para a importância do contexto familiar que podem apresentar fatores de risco como: as

problemáticas físicas e/ou mentais da criança, o esforço contínuo ao cuidar de uma criança com necessidades especiais e o *stress* psicossocial, mas que podem ser mitigados pelo efeito protetor de fatores sociais, interpessoais e estratégias de *coping*, sendo estes considerados indicadores importantes para a resiliência associados à adaptação.

McCubbin e McCubbin (1988) foram dos primeiros autores a explicar e caracterizar o perfil das famílias resilientes, referindo que estas são capazes de resistir aos efeitos resultantes das alterações do seu ciclo de vida e, posteriormente, ajustarem-se de modo positivo. Estes autores desenvolveram o Modelo de Resiliência Familiar de Ajustamento e Adaptação, com base em diferentes teorias e modelos de *stress* e adaptação familiar. Assim, este modelo assenta em dois pressupostos essenciais: a fase do ajustamento e a fase da adaptação.

A fase do ajustamento, refere-se ao processo que a família desenvolve com o intuito de enfrentar a crise e garantir o seu equilíbrio, em que a interação entre determinados componentes poderá resultar num bom ou mau ajustamento. Neste mesmo sentido, os componentes que interagem de forma a determinar o ajustamento dizem respeito ao evento de *stress* (i.e., acontecimento de risco que pode variar na sua gravidade e que interrompe o funcionamento familiar), à vulnerabilidade do sistema familiar (i.e., a interação existente entre o risco e a vulnerabilidade da família determina o modo como a gestão do evento), ao tipo de família (i.e., o conjunto de características e padrões familiares anteriormente estabelecidos e que auxiliam a família a enfrentar a crise), às estratégias de *coping* (i.e., recursos existentes, capacidades e forças individuais que permitem gerir a crise e as novas exigências colocadas) e à avaliação do processo (i.e., avaliação que a família desenvolve sobre o evento de *stress*, do esquema familiar, dos seus padrões de comportamento e de funcionamento, da coesão familiar, das suas capacidades e recursos, das novas exigências) (McCubbin & McCubbin, 1988, cit. in Sixbey, 2005).

A fase da adaptação corresponde ao período em que a família faz uso pleno dos seus padrões de funcionamento e da avaliação realizada sobre a crise, explorando a capacidade da família para se adaptar a nova realidade. Nesta fase, e depois da crise, a família desenvolve padrões mais funcionais que poderão consistir numa modificação ou restauração dos anteriores, procurando a proteção da unidade e funcionamento familiar face às novas exigências que se impuseram. Por conseguinte, são fundamentais ao

processo de adaptação os recursos individuais (e.g., saúde física/mental, traços de personalidade, competências adquiridas) e familiares (e.g., organização familiar, coesão, adaptabilidade, capacidades de comunicação, capacidade de resolução de problemas) existentes e disponíveis, o suporte social (i.e., recursos e apoios formais e informais), a avaliação situacional e do esquema familiar (i.e., as competências familiares que possibilitam responder e solucionar de modo efetivo as novas exigências) (McCubbin & McCubbin, 1993, cit. in Sixbey, 2005).

Assim sendo, estes processos são dinâmicos e implicam esforços conjuntos no sentido de atingir o equilíbrio e satisfação familiares. Para os autores, a resiliência familiar pode ser definida enquanto padrões de comportamento e competências, positivos e funcionais, ativados pela família em contexto de adversidade, de forma a gerir e superar a mesma, promovendo o funcionamento, a recuperação e a adaptação do sistema familiar após a adversidade (McCubbin & McCubbin, 1993, cit. in Sixbey, 2005).

Neste contexto, também fazem parte, as crenças, os valores, as atitudes, as preocupações, os preconceitos e as suposições. Sempre que as crenças da família são positivas e facilitadoras, a família é capaz de atingir um maior número de opções para a resolução da crise, enquanto a existência de crenças limitadoras é redutora de tais opções, perpetuando os problemas. Sendo, socialmente, construído o sistema de crenças é transmitido ao longo do tempo, determinando, em parte, o sentido que a família atribui à crise.

Também no estudo realizado por Horton e colaboradores (2001), tendo por objetivo analisar as relações diretas e indiretas da esperança e do apoio social enquanto fatores de resiliência em mães de crianças com doença crónica, os resultados mostraram que a esperança tem um efeito moderador na relação entre o *stress* parental e a adaptação à deficiência, pressupondo que a perceção de esperança permite à família enfrentar de modo mais positivo as dificuldades inerentes a esta condição.

Neste âmbito, o estudo realizado por Simpson e Jones (2012) procurou investigar a relação entre a resiliência e o estado afetivo dos membros da família de pessoas com lesão cerebral, revelando associações significativas e positivas entre níveis elevados de resiliência e o aumento dos níveis de afeto positivo, apresentando, estas famílias, estratégias, significativamente, mais úteis.

Já um estudo realizado por Bayat (2007), com o objetivo de avaliar os fatores resilientes em famílias de crianças com autismo, verificou que a capacidade da família para mobilizar recursos, a coesão familiar, o apoio espiritual, a perceção positiva, face à problemática e uma maior valorização da vida em geral, parecem constituir-se como fortes e importantes fatores promotores da resiliência na família. Lopez (2004) e Rocha (2014), também referem que a resiliência na família permite aos pais desenvolver variáveis protetoras face às necessidades dos seus filhos.

Assim, verifica-se, que um ambiente familiar positivo estabelece-se como factor protetivo e de aumento da resiliência, relaciona-se com o enfrentamento e processo de adaptação da família como unidade funcional quando perante uma variável de *stress* psicossocial.

3. As doenças raras na dinâmica escolar

Um dos fatores importantes no desenvolvimento global da pessoa é quando a escola entra em campo, sendo ainda mais importante nas situações de doença e/ou de deficiência. Nestes casos, traz novos desafios para as crianças e para os pais, a educação dos funcionários e professores acerca da doença, as mudanças a ter em conta de modo a facilitar a vivência da doença, toda a coordenação dos cuidados, a planificação e a colaboração entre os intervenientes, nos importantes contextos do processo de ensino-aprendizagem, é crucial, para desenvolver ao máximo as potencialidades destas crianças, de modo a oferecer uma resposta educativa, com qualidade (Catana, 2013).

Segundo Palha (2013), a intervenção baseia-se na prestação de cuidados médicos, educativos e sociais, numa perspetiva interdisciplinar, e sempre com a participação efetiva da família, com o objetivo de fomentar a autonomia pessoal e social de forma progressiva e adequada.

O ser humano deve ser visto de forma integral e serem incidentes as ações que visem a sua evolução, mas na vida de uma criança com doença rara, a doença altera a sua interação social, restringindo o seguimento escolar e as aprendizagens.

É precisamente nesta ótica que se pretende desenvolver a dinâmica escolar de crianças com doenças raras, numa educação para todos, que conduza a um clima educativo de sucesso para todos. Neste sentido, há dois momentos célebres na escola inclusiva, são eles a Declaração de Salamanca (Unesco, 1994), onde surgiu a noção de escola inclusiva que consiste em garantir respostas às necessidades educativas de todos os alunos, independentemente, das dificuldades e das adversidades que apresentam. E a Declaração Mundial sobre Educação para Todos (UNESCO, 1990), aprovada pela Conferência Mundial sobre Educação para Todos, em Jomtien, Tailândia. Foi a partir destas duas Conferências que se reconheceu a importância da escolarização dos alunos NEE no sistema regular de ensino, resultando mudanças e onde se elaborou e implementou leis protetivas para uma maior igualdade de direitos de todos à educação.

Em Portugal, o Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de janeiro, adaptado à Região Autónoma da Madeira, pelo Decreto Legislativo Regional n.º 33/2009/M, é o documento legal que defende e assegura esse direito, assumindo que todas as crianças devem ser acolhidas pela

escola, independentemente das suas condições físicas, intelectuais, sociais e emocionais, devendo dar resposta à especificidade de cada caso.

É no referencial teórico que ambiciona uma Educação para Todos, que incluímos, naturalmente, as crianças com doenças raras.

3.1 Expetativas das famílias face à inclusão das crianças com doenças raras, no ensino regular

A família é tida como um elemento essencial e dinâmico sujeito a modificações contínuas e adequações ao longo de toda a vida. O diagnóstico de qualquer doença surte um impacto na família, uma vez que produz alterações psicológicas, sociais, culturais e económicas na estrutura familiar e no funcionamento desta (Sousa, Relvas, & Mendes, 2007). Nesta matéria, Kole e Faurisson em 2009, sublinharam que as doenças raras são graves, crónicas, fisicamente incapacitantes, com evolução negativa, degradação da qualidade de vida e perda de autonomia na vida dos doentes, e com risco de vida.

Em várias publicações da EURORDIS estão sistematizadas as dificuldades comuns aos doentes com doença rara, em obter um correto diagnóstico, que nem sempre é possível intervir, atempadamente, o que impedem a melhoria da qualidade de vida dos doentes com doença rara. Daqui se depreende que, quando um aluno com doença rara ingressa na escola, já vem com um exaustivo percurso de avaliações de diferentes serviços (médicos, psicológicos, terapêuticos e outros). Torna-se imprescindível, que a escola crie condições necessárias para a integração destas crianças e que o professor esteja a par das suas características e necessidades, para que num ambiente de qualidade de aprendizagem diversificado haja uma educação para todos (Rodrigues, 2001). A verdadeira igualdade de oportunidades passa pela participação de todas as crianças.

De acordo com os resultados do estudo de Leal (2006), sobre as expetativas das mães, em relação ao processo de inclusão escolar, a autora concluiu que as mães optam por matricular o seu filho numa escola de ensino regular, por julgarem que o filho beneficiará de uma melhoria no seu desenvolvimento. No mesmo estudo, em relação às expetativas que as mães têm sobre a escolarização, constatou-se que há mães que acreditam que o seu filho acompanhará os estudos e as que não têm muitas expectativas, quanto à escolarização, pois não sabem como o mesmo se desenvolverá quando entrar na escola.

Correia (2008) e Fernandes (2014), referem que o professor deverá ter presente que as famílias de crianças com necessidades educativas especiais poderão vivenciar inúmeras fontes de stress. Neste seguimento, os profissionais deverão ter presente os diferentes sentimentos que estas famílias experimentam no processo de vivência e de aceitação de um filho com NEE, contribuindo para a construção de uma relação de empatia, de confiança na partilha de informações sobre a doença, na comunicação, que servirá de alicerce para o desenvolvimento e implementação diferenciada de estratégias, adequações ao currículo, recurso a serviços e apoios especializados (de educação especial) para que seja possível elaborarem-se programações educativas individualizadas (PEI's) com base nas suas capacidades e necessidades.

Assim, um diagnóstico precoce permite a prevenção das complicações secundárias da doença. Na síndrome de Williams, existem diferenças extraordinárias, por exemplo, há uma forte aversão aos sons que deve ser tida em conta, assim como as alterações de mudanças inesperadas de atividades que aumentam a ansiedade e os problemas de atenção. Mas por outro lado, têm pontos fortes na componente social e nas habilidades da aprendizagem verbais expressivas e na leitura (Semel & Rosner, 2003). Mas na síndrome de Rett, pelo contrário, já não é benéfico a aplicação das mesmas estratégias educativas, uma vez que tem diferentes padrões comportamentais e cognitivos.

Na opinião de Sousa (2012), a relação e interação entre os pais/encarregados de educação com os professores dependem, também, em grande parte, da capacidade que estes atores têm para estabelecer essa mesma interação, já que se torna determinante para o equacionar e aplicação de respostas mais eficazes para o desenvolvimento do aluno em questão. Desta forma, os pais colaboram oferecendo informação pormenorizada sobre o seu filho através de dados resultantes da avaliação pessoal, disponibilizando dados provenientes de relatórios clínicos, psicológicos ou pedagógicos e participando na avaliação com educadores ou professores, dos progressos verificados.

Em Portugal, no âmbito da inclusão, Pereira (2015), refere que as investigações centram-se muito na perspectiva do professor, sendo praticamente inexistentes os estudos que abordam a inclusão, incluindo a perspectiva dos pais. A autora afirma que uma das vantagens é o trabalho em colaboração entre a família e a escola. O ensino torna-se mais eficaz porque permite a experimentação de várias metodologias e a consciencialização das suas práticas. Relativamente à liderança escolar, aos pais e a outros recursos

comunitários, envolve-os, de uma forma diferente, para ajudarem os alunos a atingir níveis satisfatórios de sucesso educativo.

Neste estudo, evidencia-se a gratidão de alguns pais pelas boas práticas e preocupações dos professores, assim como as recomendações dos pais à equipa educativa que tratam destas crianças, como por exemplo, a atitude de normalidade dentro da sala de aula, apelando à inclusão, levando-as a obter autoestima, a divulgação da informação sobre a doença junto da equipa e suas implicações, e o saber comunicar com os pais e ouvir as suas necessidades.

Num estudo, Shiu (2004) constatou-se as perceções de pais a que acrescentou as dos professores, em relação aos serviços educativos dados aos alunos com doença crónica. Esta autora, refere que a escola pode ser um sítio de insucesso, tanto académico, como social. Um dos impactos referentes à escola é o absentismo escolar resultante das questões médicas ou à recusa em ir à escola. Assim, este estudo sobre a doença crónica, aborda os pais e os professores em conjunto sobre as estratégias positivas e as boas práticas relacionando-as com a inclusão física, a gestão da medicação, os programas com os pares, os profissionais que lidam com a criança, o apoio emocional e a administração da escola para apoiar os discentes, e ainda as preocupações e barreiras no acesso aos serviços, salientando os pais e os professores, o absentismo, a falta de informação, os problemas relacionados com a saúde e o impacto da doença, as relações com os pares, a falta de segurança do professor para lidar com situações de doença grave, a falta de recursos humanos, a comunicação e o isolamento.

Finalmente, a mesma autora, propõe recomendações aos pais e professores para as superar, em que ambos referem que o pessoal deve estar treinado em procedimentos de emergência; a privacidade dos alunos deve ser respeitada; a assistência quando estes faltam deve ser garantida; deverá estar assegurada a comunicação entre família/escola/hospital para partilha de informação; mais recursos humanos e materiais quando surgem dificuldades na aprendizagem; o apoio emocional é determinante nos tratamentos, de isolamento com os pares, de rejeição social, de alterações na aparência física; o apoio aos colegas é também essencial para melhorar a aceitação e a compreensão e, ainda, os professores deverão ter formação acerca das doenças e do seu impacto na aprendizagem.

Kole e Faurisson em 2009 referem que, as famílias estão sujeitas a outras consequências psicológicas, implicando sentimentos de culpa, nascença de outros familiares afetados ou discriminação. Por outro lado, múltiplas consultas, testes, inúmeros exames complementares de diagnóstico e tratamentos ineficazes levará a progressão da doença com o inevitável agravamento clínico, constituindo um enorme encargo económico para as famílias e para a sociedade.

Neste contexto das doenças raras, vários autores referem-se aos pais como os inteligentes na doença dos seus filhos. Relativamente ao diagnóstico, que é difícil de aferir para os peritos desta área, comparativamente com os da educação, também é normal sentirem dificuldades em obter informações sobre uma determinada doença rara.

Os pais destes alunos, muitas das vezes, são os únicos elementos da equipa educativa que tem experiência e conhecimento sobre a doença rara do seu filho (Hodapp et al., 2003). Assim, estes autores recomendam que as equipas que intervêm na educação devem valorizar o conhecimento que as famílias têm sobre a criança e a sua doença. A família, por sua vez, deverá ensinar e informar os amigos, professores, terapeutas e organizações, sobre as verdadeiras necessidades do seu filho (Bruce et al., 2010; Gaité et al., 2008).

Neste enquadramento, o diagnóstico representa uma ferramenta importante de informação, logo o rótulo possibilita aos pais, uma referência para procurar informações adequadas sobre a doença rara do seu filho, sobre a intervenção eficaz, e sobre os tratamentos e grupos de apoio (Skinner & Schaffer, 2006).

II - ESTUDO EMPÍRICO

1. Problemática

Após a revisão da literatura e a abordagem teórica efetuada na primeira parte, apresenta-se o presente estudo.

O problema deste estudo nasceu da necessidade de compreender a complexidade inerente às crianças com doenças raras da Região Autónoma da Madeira, a nível da dinâmica familiar, com vista a caracterizar as preocupações e necessidades das famílias que se confrontam todos os dias com estas dificuldades.

A problematização consiste em agrupar as diferentes suposições credíveis, em elucidar os seus pressupostos e em refletir nas suas implicações metodológicas, a partir das quais se formula a problemática do estudo, ou seja, a formulação dos pontos de referência teóricos da investigação proposta (Quivy & Campenhoudt, 1998).

Vários estudos relataram que as mães de crianças com perturbações neurológicas têm níveis elevados de *stress* e ansiedade em comparação com as mães de crianças com outras problemáticas, por exemplo, síndrome Down, síndrome do X frágil, deficiência intelectual grave (Abbeduto et al, 2004; Weiss, 2002; White & Hastings, 2004) e ainda comparadas com pais e mães de crianças com um desenvolvimento normal (Baker-Ericzén et al, 2005; Smith et al., 2001, Yamada et al, 2007, *cit in* Pisula, 2011).

Ao analisarem-se alguns estudos, verifica-se que os níveis de ansiedade e frustrações são maiores quando um filho apresenta determinada problemática, podendo ter um impacto violento na estrutura familiar e nas suas interações (Costa, 2004; Fiamenghi & Messa, 2006).

Num estudo realizado por Fernandes (2014), verifica-se que o diagnóstico da Síndrome de Williams pode realmente ajudar as famílias e os profissionais a alcançar uma maior compreensão das competências e dificuldades das crianças, jovens e adultos com esta perturbação genética e ajudá-los a encararem em conjunto as necessidades e exigências presentes e futuras destas pessoas.

São inúmeras as investigações que mostram a necessidade de efetuar reestruturações no sistema educativo e na sociedade em geral que vão, desde alterações físicas, passando por práticas educativas eficazes até à mudança de atitudes da comunidade educativa (Ainsow & Ferreira, 2003; Ainscow & César, 2006; Correia, 1997, 2010, 2013; Freire, 2008; Morgado, 2009, 2010; Rodrigues, 2000, 2003; Sanches & Teodoro, 2006; Sanches, 2011).

De facto, a revisão da literatura apresentada sugere que uma melhor compreensão das vivências, perceções, das necessidades das famílias e suas preocupações, levam a uma melhoria na dinâmica familiar.

A inexistência de estudos realizados nesta área é enorme em Portugal, e ainda maior na Região Autónoma da Madeira, visto não se encontrar literatura publicada, pelo que se considera pertinente o desenvolvimento deste trabalho.

De acordo com o que atrás se apresentou, e tendo em conta as lacunas no conhecimento científico disponível na RAM sobre a problemática a abordar, elencaram-se as seguintes perguntas de partida para o presente projeto:

- ✓ P1- Quais são as necessidades sentidas pelos pais com um filho/a com doença rara?
- ✓ P2- Qual a implicação da doença rara na vida dos pais?
- ✓ P3- Será que as respostas dadas pelos técnicos/escola e comunidade são o esperado pelos pais perante as necessidades dos filhos com doenças raras?

2. Objetivos

O presente trabalho tem como objetivo geral, conhecer as necessidades das famílias das crianças com doenças raras, bem como o impacto destas doenças na dinâmica familiar. E como objetivos específicos foram definidos os seguintes:

- ✓ O1- Conhecer as necessidades sentidas pelos pais com filhos portadores de doenças raras.
- ✓ O2- Conhecer os impactos das doenças raras na dinâmica familiar.

- ✓ O3- Conhecer a opinião dos pais sobre a resposta de atendimento dos técnicos/escola/comunidade perante as necessidades dos pais e dos filhos com doenças raras.

3. Metodologia

Todo o estudo científico pressupõe uma metodologia. A metodologia, segundo Deshaies (1992), é o estudo dos meios adequados e que satisfazem numa investigação. Esses meios serão os processos, métodos, técnicas ou procedimentos de análise.

Este trabalho de investigação está assente numa metodologia de carácter qualitativo e descritivo. Os métodos qualitativos permitem-nos compreender os conhecimentos específicos do mundo (Bell, 2010), pois procuram apreender o fenómeno de uma maneira holística e compreendê-lo dentro do local onde as pessoas vivem (Denzin & Lincoln, 2005).

De acordo com Stake (2009), a característica que distingue os estudos qualitativos é a sua ênfase na interpretação, ou seja, dando realce ao intérprete que, no campo, observa os desenvolvimentos do caso e regista de forma objetiva os acontecimentos, examinando os seus significados, e quando necessário orienta a observação para melhorar ou justificar esses mesmos significados.

Depois de formulada a pergunta de partida, baseamo-nos nos dados recolhidos na pesquisa documental e revisão crítica da literatura, de forma a tornar mais completa e profunda a informação sobre a problemática em questão.

Foi realizada uma entrevista semiestruturada às mães com filhos portadores de doenças raras, que possibilitou o aprofundamento de outras questões que são importantes para as mesmas, e ainda, dando-lhes a oportunidade de apresentar pontos de vista diferentes existentes na situação estudada. Nas entrevistas semiestruturadas há a possibilidade de as famílias exporem os seus pontos de vista, de modo a serem mais descritos, num contexto de entrevista aberta, do que, numa entrevista estruturada ou com base em questionário (Flick, 2005).

A escolha do método seguido nesta investigação dependeu dos objetivos enunciados, e considerou-se ser esta abordagem a mais adequada, uma vez que a metodologia qualitativa permite-nos estudar a realidade sem a fragmentar e sem a descontextualizar, partindo-se dos próprios dados (Almeida & Freire, 2010).

Rosa e Arnoldi (2006), a propósito das entrevistas semiestruturadas, acrescentam que as questões das entrevistas devem ser formuladas de forma a permitir que o entrevistado verbalize os seus sentimentos, pensamentos e reflexões sobre os temas apresentados.

4. Caraterização dos Participantes

Atendendo aos objetivos a concretizar na execução deste estudo participaram nesta investigação cinco mães de crianças com doenças raras, com idades compreendidas entre os seis e os doze anos, inseridas em escolas na Região Autónoma da Madeira, com diagnóstico formulado pelo neuropediatra do Centro de Desenvolvimento da Criança, no Hospital do Funchal.

Como anteriormente referido, o universo de estudo deste trabalho projeto centrou-se num grupo de cinco mães com crianças com doenças raras, que frequentam cinco estabelecimentos de ensino e são apoiadas pela Educação Especial ao abrigo do Decreto Legislativo Regional nº 33/2009/M, de 31 de Dezembro, que são apoiadas pelas Equipas da Educação Especial da Região Autónoma da Madeira.

A primeira parte da entrevista do estudo consistiu na obtenção de dados pessoais, designadamente, género, idade e situação profissional, cujos resultados se apresentam na tabela 1.

Entrevistas	Grau de parentesco	Idade	Profissão	Fraterias
E1	Mãe	42	Empregada de limpeza	2 irmãs
E2	Mãe	42	Professora	0

E3	Mãe	50	Doméstica	2 irmãos
E4	Mãe	34	Educadora de Infância	1 irmã
E5	Mãe	49	Assistente Operacional	1 irmão

Tabela 1. Caracterização dos entrevistados.

Analisando os dados da tabela 1, verifica-se que todos os entrevistados são do sexo feminino. Embora se tenha convidado as famílias para participarem no estudo, só as mães compareceram à entrevista. No que diz respeito à idade, verifica-se uma faixa etária compreendida entre os 34 e os 50 anos. No que concerne à situação profissional, uma das mães não tinha qualquer emprego remunerado (desempregada ou empregada doméstica) e as restantes quatro estavam empregadas (empregada de limpeza, assistente operacional, educadora de infância e professora). Também se pode referir que todas elas têm mais filhos, exceto uma mãe.

5. Instrumentos e Procedimentos de Recolha de Dados

Para a realização deste estudo foi utilizada uma entrevista, que teve como função o acesso a informação e possibilitou ao investigador desenvolver uma ideia sobre a forma como os indivíduos interpretam os assuntos sobre os quais são questionados (Bogdan & Biklen, 2013).

Este instrumento de estudo, utilizado para a recolha de dados, foi elaborado com base na literatura (Olim, 2013; Gouveia, 2015). Após a construção inicial (Anexo 1) foi pedido e sujeito à análise e validação por três professores doutores, peritos na área da educação especial, tendo-se chegado à versão final (Anexo 2).

Após esta fase foi realizado um pré-teste, onde se aplicou a entrevista dirigida a uma mãe, que não participou no estudo. Não tendo havido problemas de compreensão, considerou-se a versão adequada.

O guião foi organizado em três blocos (Anexo 3). Em cada bloco pretende-se recolher informações sobre um objetivo.

No Bloco I, apresentam-se questões com o objetivo de “Recolha de informações sobre a doença dos filhos portadores de doença rara, bem como as necessidades sentidas pelos pais”.

No Bloco II, questiona-se com o objetivo da “Recolha de informações sobre os impactos da doença rara na dinâmica familiar”.

Por fim, no Bloco III, pretende-se compreender as preocupações e a “Recolha de informações dos pais sobre a resposta de atendimento dos técnicos/escola/comunidade perante as necessidades dos alunos com doenças raras” e dos pais.

Ainda neste âmbito, podemos referir que aos entrevistados foi-lhes garantida confidencialidade da informação, assim como, a não identificação de instituições ou pessoas nos dados a apresentar.

O passo seguinte para a realização deste estudo, nas escolas da Região Autónoma da Madeira (RAM), consistiu na obtenção da autorização do Diretor Regional da Educação (Anexo 4).

Após este consentimento (Anexo 5), iniciaram-se diálogos informais com duas das famílias, com o intuito de conhecer um pouco da realidade familiar destas e preparar o terreno para os próximos encontros.

Antevia-se a participação de seis pais, mas apenas cinco aceitaram participar, e apenas compareceram para a entrevista as mães. É de referir que todas se mostraram disponíveis. Posteriormente, foi marcado o dia, a hora e o local da entrevista individualizada, consoante a disponibilidade das mães. Embora existisse, como proposta inicial, a utilização do espaço cedido pelo CREE do Funchal, para a condução das entrevistas, só uma mãe escolheu esse lugar, pois as restantes quatro participantes preferiram que a mesma ocorresse no seu domicílio.

A todas foi explicado o estudo e solicitada a sua concordância através da assinatura de uma declaração de consentimento informado. Para garantir o anonimato das participantes, apenas se colocou em anexo o modelo utilizado (Anexo 6). Sobre estas questões, Rosa e Arnoldi (2006) referem que, para além do consentimento informado, os participantes de um estudo qualitativo devem concordar em participar no estudo, tendo pleno

conhecimento dos factos, das questões que vão ser colocadas, dos objetivos do estudo e dos possíveis riscos que a sua participação poderá vir a ter.

Salienta-se que, as entrevistas realizaram-se durante os meses de maio e junho de 2018, num contexto informal, possibilitando uma maior abrangência de assuntos e conteúdos.

Após a realização das entrevistas, estas foram transcritas com a máxima fidelidade e codificadas em E1, E2, E3, E4 e E5 de forma a facilitar e a permitir uma melhor análise, para além de corresponder à ordem pela qual foram realizadas a cada mãe com crianças com doenças raras (Anexo 7). No sentido de garantir o anonimato, foram retirados do texto todas as referências a nomes de pessoas e aspetos que pudessem identificar escolas e concelhos. Procedendo-se, de seguida, à sua organização, tratamento e análise.

Para a análise das entrevistas, usou-se a técnica da análise de conteúdo que permitiu definir, analisar e inferir categorias de informação, as quais foram agrupadas numa grelha de análise de conteúdo (Anexo 8). De acordo com Bardin (2011), recorre-se à análise de conteúdo para extrair a descrição das mensagens, bem como a inferência de conhecimentos relativos às circunstâncias de produção dessas mensagens.

Machado (2012, p. 72), refere que a análise de conteúdo não é apenas elaborar uma descrição de conteúdos das mensagens, mas tem como principal intuito “a inferência de conhecimentos relativos às condições de produção (ou eventualmente de receção), com a ajuda de indicadores”.

A análise de conteúdo efetuou-se através da transcrição das entrevistas, para um processador de texto (Microsoft Word) em suporte informático, e codificadas, que permitiu, através da leitura das transcrições, construir uma grelha de análise. Esta grelha é um instrumento importante porque permitiu fazer uma leitura mais objetiva de toda a entrevista, onde estão expressas todas as ideias, opiniões e preocupações das entrevistadas.

6. Apresentação dos dados

A análise das entrevistas realizadas permitiu organizar e categorizar cada uma das unidades de análise com o objetivo de melhor perceber o estudo em causa. Após uma

leitura global do material de recolha, prosseguindo-se para uma codificação, foi organizado o seu conteúdo em dimensões, categorias e subcategorias encontradas.

A técnica de tratamento de informação utilizada, consistiu na análise de conteúdo das entrevistas, previamente transcritas que serão determinantes para formar a análise da investigação. Serão também expostos os resultados obtidos, mediante essa análise, acompanhados de algumas unidades de registo e da respetiva reflexão de cada categoria.

No quadro 1, observa-se a grelha de análise de conteúdo das entrevistas, construída a partir da informação recolhida e onde se constata as dimensões, categorias e subcategorias, definidas à posteriori.

Quadro 1 - Dimensões, categorias e subcategorias

Dimensões	Categorias	Subcategorias
A. Informação sobre a doença	A.1. Informação e diagnóstico	A.1.1. Idade em que foi diagnosticada
		A.1.2. Local do diagnóstico
		A.1.3. Tipologia da doença
B. Impactos da doença	B.1. Implicações Familiares	B.1.1. Preocupações
		B.1.2. Alteração à Dinâmica familiar
C. Envolvimento da Comunidade	C.1. Escola	C.1.1. Idade na entrada na escola
	C.2. Serviços	C.2.1. Da escola
		C.2.2. Da comunidade
C.3. Inclusão	C.3.1. Aceitação	

Criou-se e aplicou-se a grelha de análise das entrevistas. Em seguida, o texto das entrevistas foi distribuído em unidades de registo pelas categorias e subcategorias, as quais viabilizaram a organização de indicadores, possibilitando uma melhor compreensão da categoria, de acordo com a perspetiva das entrevistadas.

No quadro 1, pode observar-se a totalidade das dimensões, categorias e subcategorias encontradas. Assim foram encontradas três dimensões: **a informação sobre a doença rara; o impacto da doença e o envolvimento da comunidade.**

No âmbito das três dimensões, surgiram cinco categorias: **a informação e diagnóstico; as implicações familiares; a escola; os serviços e a inclusão.**

Destas categorias emergiram nove subcategorias: **a idade em que foi diagnosticada a doença; o local do diagnóstico; a tipologia da doença; as preocupações; a alteração à dinâmica familiar; a idade na entrada na escola; serviços da escola; serviços da comunidade e a aceitação.**

Após esta fase, levou-se a cabo à interpretação dos resultados da análise de conteúdo, mediante a procura de respostas para os objetivos e perguntas de investigação, tendo sempre bem presente o enquadramento teórico do estudo, com o intuito de confirmar ou confrontar as teorias já existentes.

7. Análise e discussão dos resultados

Da análise que se segue, apresentam-se as categorias, as subcategorias e os indicadores que foram tirados e organizados a partir das unidades de registo, relacionando-as com os objetivos definidos. Paralelamente, será feita a discussão dos resultados recorrendo a excertos dos dados com base nas referências teóricas e estudos científicos.

Assim, no que se refere ao primeiro objetivo: **Conhecer as necessidades sentidas pelos pais com filhos portadores de doenças raras**, definiu-se a **Dimensão 1: Informação sobre a doença.**

Após a análise dos dados desta dimensão extraiu-se a categoria A1: Informação e diagnóstico.

No que concerne à análise de conteúdo, alusivo a esta categoria, criaram-se três subcategorias; a idade em que foi diagnosticada a doença; o local do diagnóstico e a tipologia da doença, que a seguir se apresentam.

Quadro 2 – Subcategoria A1.1. Idade em que foi diagnosticado

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
A1.1. Idade em que foi diagnosticado	- “(...) aos dezassete meses”	- E1
	- “(...) aos três anos”	- E2
	- “(...) aos quatro anos”	- E3
	- “(...) aos cinco anos”	- E4
	- “(...) aos dezoito meses”	- E5

Em relação ao quadro 2, analisa-se a categoria A1: Informação e diagnóstico. Desta categoria salienta-se a **subcategoria, idade em que foi diagnosticado.** Segundo os

indicadores presentes no discurso dos entrevistados a idade diagnosticada varia, verificando-se que na sua maioria foram diagnosticados entre os três e os cinco anos, porém existem duas crianças diagnosticadas até aos dezoito meses.

Tal como neste estudo em que se considera que a idade de diagnóstico foi tardia, também Catana (2013), refere no seu estudo, que o diagnóstico nas doenças raras é facultado tardiamente à família. O mesmo encontrou Gronita (2007) que conclui no seu estudo que o processo de informação sobre a descoberta do problema da criança pode levar meses e até anos até que haja um diagnóstico bem determinado.

Também Kay (2014), refere que 50% dos casos tinha a idade do começo dos sintomas entendida entre os 0 e os 5 anos, o que está de acordo com o que é mencionado na publicação da EURORDIS *Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority* de 2005 e na fundamentação para a implementação do Plano Nacional Francês para as doenças raras 2005-2008.

No que concerne à subcategoria local do diagnóstico apresentam-se os dados obtidos no quadro seguinte.

Quadro 3 – Subcategoria A1.2. Local do diagnóstico

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
A.1.2. Local do diagnóstico	- “(...) Centro de Desenvolvimento da Criança do Funchal”	- E2
	- “(...) Hospital Nélio Mendonça do Funchal”	- E1- E3 - E4 - E5

Mediante a leitura do quadro 3, em relação à **subcategoria, local do diagnóstico**, apurou-se que todas as mães afirmaram que foi no Hospital do Funchal, à exceção de uma mãe, que relatou que foi diagnosticada no Centro de Desenvolvimento da Criança do Funchal.

Relativamente à subcategoria tipologia da doença apresentam-se os dados patentes no quadro 4.

Quadro 4 – Subcategoria A1.3. Tipologia da doença

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
A.1.3. Tipologia da doença	- “(...) Esclerose Tuberosa”	- E1
	- “(...) Síndrome de Williams”	- E2
	- “(...) Pantotenato Quinase”	- E3
	- “(...) Síndrome de Dravet”	- E4

Mediante a leitura do quadro 4, em relação à análise de conteúdo alusivo à **subcategoria, tipologia da doença**, verifica-se uma diversidade de doenças que cada mãe identificou no filho/a, nomeadamente: Esclerose Tuberosa; Síndrome de Williams; Pantotenato Quinase; Síndrome de Dravet e Síndrome de West.

Tal como neste estudo também Gronita (2007) conclui que assim que os pais recebem um diagnóstico querem saber toda a informação possível associada: a causa, a evolução, as consequências funcionais, psicológicas e sociais, o futuro, entre muitas outras informações e dados.

Ao contrário deste estudo, em que as mães não manifestaram muitas necessidades, Marques e Dixe (2011), num estudo que efetuaram sobre a temática, concluem que apesar das famílias expressarem muitas dificuldades e necessidades, conseguiram uma boa adaptabilidade familiar empregando estratégias de *coping* que possibilitam, de alguma forma, manter o equilíbrio e um certo bem-estar psicológico pessoal e de satisfação com a vida.

No que diz respeito à informação do diagnóstico dos filhos durante o processo, pode ainda acrescentar-se que todas as mães relataram que foi feito o **teste genético**, pedido pelo “(...) *médico neuropediatra...*”. Uma das participantes descreveu a doença da filha como **convulsão** e “(...) *apareceu com manchas na cara...*” (E1).

Quanto à perceção das mães da doença dos filhos, uma das participantes refere que tinha a perceção da gravidade da doença: “(...) *Não sabia muito bem o que era, mas sabia que bom não seria. E o médico explicou que é uma doença rara, em que iam surgindo vários problemas ao doente ...*” (E1).

No que se refere ao segundo objetivo: **Conhecer os impactos das doenças raras na dinâmica familiar**, definiu-se a **Dimensão 2: Impactos da doença**. Desta segunda dimensão extraiu-se a categoria B1: Implicações Familiares.

Na categoria implicações familiares, à medida que se procedia à interpretação dos resultados da análise de conteúdos, obtiveram-se as seguintes subcategorias: preocupações e alteração à dinâmica familiar, que a seguir se apresentam.

Quadro 5 – Subcategoria B1.1. Preocupações

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
B.1.1. Preocupações	- “Preocupo-me com: o aumento dos tumores que a minha filha tem na cabeça e fico sempre angustiada quando vou a uma consulta médica...com a autonomia...com a inclusão na escola...com a falta de informação”	- E1
	- “Preocupo-me com a inclusão na escola, a sua aprendizagem e o grau de autonomia...falta de informação...”	- E2
	- “Preocupo-me com a saúde...que não fale, que não ande...autonomia...falta de informação (...)”	- E3
	- “Preocupo-me com a inclusão na escola...com a saúde, com a próxima convulsão...futuro...grau de autonomia...falta de informação (...)”	- E4
	- “Preocupo-me em ter mais terapias...falta de informação...”	- E5

O quadro 5 refere-se à análise de conteúdo alusivo à **subcategoria preocupações**. Nele apurou-se que as inquiridas indicam a perceção clara do valor da informação sobre a doença do filho/a. De facto, das cinco mães, todas foram unânimes em considerarem falta de informação sobre a doença rara da filha/o e a urgência de contactar e trocar experiências com outras famílias com a mesma doença. Das cinco inquiridas, apenas quatro manifestam preocupações com a autonomia. Verificou-se, também, que três mães preocupam-se com a inclusão na escola. Confirmou-se ainda, que duas inquiridas preocupam-se com a saúde do filho. Uma das mães preocupa-se mais com a aprendizagem e outra mencionou o facto da necessidade de que o filho tivesse mais terapias. Por fim, outra das participantes aludiu como preocupação o futuro do filho.

Podemos inferir, também, como resultado de uma das entrevistas (E1) que existe a presença de indícios ansiosos quando vão ao médico: “(...) *Sempre que vou à consulta médica, tenho medo que os tumores na cabeça e na vista aumentem de tamanho...fico sempre angustiada...*”(E1).

Tal como neste estudo, também Correia (2013) conclui que os pais permanecem sempre preocupados e ansiosos, o que varia são os níveis de preocupação em função da fase de crescimento em que se encontram.

As conclusões aqui obtidas também são partilhadas por Jung (2012), sobre algumas famílias que podem ter pouca informação sobre a problemática e procuram esclarecer as suas dúvidas, diretamente e o mais rapidamente possível, junto dos profissionais de saúde. Outras, no entanto, procuram informação através da internet, junto de familiares ou amigos e preferem depois confrontar os profissionais com as informações que já obtiveram e serem melhor esclarecidos. No fundo, dar apoio informativo é responder às necessidades das famílias para conhecer e entender o que se passa com a sua criança.

Também um estudo que investigou as experiências pessoais de pais de crianças do pré-escolar com debilidade mental, que se encontram no sistema social da Suécia, levado a cabo por Olsson e Roll-Pettersson (2012), vai ao encontro destes resultados quando conclui que ter contacto com outros pais que apresentam as mesmas dificuldades, isto é que têm filhos também com NE, é reconhecido pelos pais como algo muito importante. Também referiram que a informação que obtém, informalmente, através de grupos de apoio ou internet (websites de apoio), torna-se relevante no sentido em que depois podem usá-la para influenciar os apoios formais.

Nesta sequência, Correia (2008) refere que diferentes tipos de NEE provocam diferentes necessidades na criança e na família, sendo que quanto maior for a severidade da deficiência e as limitações advindas, maior será o tipo de exigências, o que vai ter maior impacto nas necessidades económicas, na saúde física e mental e no apoio aos pais.

No que respeita à subcategoria alteração à dinâmica familiar, apresentam-se os dados obtidos no quadro seguinte.

Quadro 6 – Subcategoria B1.2. Alteração à Dinâmica familiar

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
B.1.2. Alteração à Dinâmica familiar	- “(...) é normal...”	- E1
	- “(...) é boa...”	- E2
	- “(...) é normal...”	- E3
	- “(...) é boa. No ano passado, o meu filho teve uma convulsão de uma hora e meia e ficou em coma, não foi nada fácil... O meu filho dorme comigo e com o pai pois temos receio das convulsões. Um casal necessita de fazer a vida de casal!” “Ele participa em tudo, mas tenho muito medo...”	- E4
		- E5

- “(...) é normal...mas quem vai sempre com o meu filho sou sempre eu...é uma criança que está sempre doente...”

No que concerne à **subcategoria, alteração à dinâmica familiar**, verifica-se que todas as inquiridas têm uma boa dinâmica familiar. Porém, duas mães expuseram duas implicações e preocupações, como se constata nas seguintes declarações: “...no ano passado, o meu filho teve uma convulsão de uma hora e meia e ficou em coma, não foi nada fácil...” (E4) e outra refere, “...quem vai sempre com o meu filho sou sempre eu” (E5).

Partilhando opinião idêntica, Brown, et al. (2006) referem que a mãe é o principal cuidador da criança e que isto a torna mais apta para perceber e vivenciar as emoções associadas ao problema da criança, com potencial impacto no seu comportamento e estilo de vida bem como no ajustamento familiar, em geral.

A mesma ideia é corroborada por Lázaro (2012) quando afirma que é ainda a mãe da criança quem toma as principais decisões acerca das atividades diárias do seu filho, apresentando uma maior sobrecarga materna diante dos cuidados da criança, pois o pai não demonstra grande envolvimento com ela, tendo o trabalho como um instrumento de fuga. Contudo, embora os papéis dos pais variem em relação aos papéis das mães, ambos têm responsabilidades pelo seu filho.

No que concerne à dinâmica familiar, três das mães mencionaram como normal: “(...) Os irmãos estão bem informados sobre a doença da irmã, conversamos muito sobre isso...”(E1) e duas delas como boa, “(...) Ele participa em tudo, mas tenho muito medo...” (E4)

Podemos inferir, também, como resultado de uma das entrevistas (E4) que ao nível emocional verificou-se um elevado nível de preocupação em relação ao problema da frequência das crises epiléticas dos filhos, pois muitas destas mães prestam cuidados diários e noturnos, num papel de vigilância da saúde dos filhos: “(...) O meu filho dorme comigo e com o pai, pois temos receio das convulsões...”(E4)

No que se refere ao terceiro objetivo: **Conhecer a opinião dos pais sobre a resposta de atendimento dos técnicos/escola/comunidade perante as necessidades dos pais e dos filhos com doenças raras**, definiu-se a **Dimensão 3: Envolvimento da comunidade**.

Após a análise dos dados desta dimensão criaram-se três categorias: C1: Escola; C2: Serviços e C3: Inclusão. Relacionada com a categoria C1: Escola, encontra-se uma subcategoria que a seguir se apresenta.

Quadro 7 – Subcategoria C.1.1. Idade na entrada na escola

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
C.1.1. Idade na entrada na escola	- “(...) quatro anos...”	- E1
	- “(...) seis...”	- E2
	- “(...) aos três anos...”	- E3
	- “(...) aos cinco meses...”	- E4
	- “(...) aos nove meses...”	- E5

No quadro 7, analisa-se a subcategoria identificada pela **idade na entrada na escola**. Mediante a leitura do quadro, verifica-se claramente que há algumas diferenças entre as inquiridas e constata-se que, na sua maioria, entrou na escola entre os três e os seis anos (E1, E2 e E3), contudo verifica-se que duas crianças entraram na escola com idades até aos nove meses.

Infere-se deste trabalho que as crianças entraram tardiamente na escola e os mesmos resultados são obtidos por Pereira (2016), que conclui que as crianças e jovens que padecem de doenças raras e crónicas, devem ser estimuladas o mais precocemente possível, tendo como objetivo o seu avanço em todas as fases do desenvolvimento. A este respeito, Pego (2014) conclui também que embora mesmo entrando na creche mais cedo, estas podem não detetar os problemas das crianças pois no seu estudo verificou que alguns casos só são detetados por volta dos dois anos.

No que se refere à análise de conteúdo, alusivo a categoria C2: Serviços, criaram-se duas subcategorias que a seguir se apresentam.

Quadro 8 – Subcategoria C.2.1. Serviços da Escola

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
C.2.1. Serviços da escola	- “O serviço de intervenção precoce em casa, a psicomotricidade...”	- E1
	- “Os mesmos que oferecem aos outros alunos...o apoio do docente especializado, e por vezes o das terapias...”	- E2
		- E3

	- “Igual aos outros alunos, está na escola, na Unidade Especializada, com o apoio do docente especializado...”	- E4
	- “Igual aos outros alunos, está na escola, a acompanhar um CEI, com o apoio do docente especializado...”	- E5
	- “O serviço da educação especial...”	

No que concerne à subcategoria dos **serviços da escola**, constatou-se que todas as participantes referiram que os seus filhos (as) beneficiaram do apoio da Educação Especial, visto que um apoio individualizado e adaptado às necessidades e características específicas destas crianças ajuda a estimular o desenvolvimento de uma forma geral. As inquiridas consideraram que na escola que os filhos frequentam existe apoio do docente da educação especial, adequado, para o desenvolvimento das crianças com doenças raras. Esta perspetiva está patente nas declarações da mãe (E3), que referiu que o filho está acompanhado pela “(...) *unidade especializada, com o apoio do docente especializado...*” ou na inquerida (E4), em que o filho está a frequentar “(...) *um currículo específico individual (CEI), com o apoio do docente especializado...*”. Estas afirmações das mães vêm ao encontro do estudo de Ortiz e Ribeiro (2013), que concluíram que as mães entrevistadas manifestaram satisfação quanto ao acompanhamento que usufruíram na instituição e que valorizam o trabalho que os profissionais desenvolvem.

De acordo com os dados recolhidos, observou-se que uma das mães (E1) refere que a filha tem acesso ao “...*serviço da psicomotricidade (...)*”. Outra inquirida (E2) menciona o acesso ao serviço “...*do apoio do docente especializado e, por vezes, o das terapias, (...)*” enquanto outra entrevistada (E5) refere o serviço da “...*educação especial (...)*”. Por outro prisma, inferiu-se que a entrevistada (E1) manifestou que, apesar do apoio, este é insuficiente na escola que o seu filho frequenta. Assim, esta inquirida considera que as intervenções efetuadas com estas crianças, em especial o apoio da psicomotricidade, deveriam ter uma duração maior de número de sessões durante a semana, de forma a potenciar o seu desenvolvimento e as suas capacidades.

Com esta questão, ouvimos os testemunhos aqui registados, e pode concluir-se que as mães entrevistadas reconhecem que há a necessidade de haver mais apoios e terapias especializadas para os filhos.

No que concerne à **resposta de atendimento dos técnicos**, todas as mães mencionaram que estavam a ser acompanhados pela educação especial: “(...) *Tem, na escola, apoio da educadora Especializada, com a duração de cinco horas...*” (E5) e todas as mães referem a falta de apoios a nível das terapias: “(...) *o apoio das terapias...*” (E1), (E2), “(...) *falta de apoio de terapia da fala, só tem quinze minutos...*” (E3). “ (...) *Sinto que o meu filho necessita de mais terapias (...) Considero que uma vez por semana, meia hora, é pouco tempo. Tem fisioterapia no Centro de Desenvolvimento da Criança, Terapia da Fala e Psicomotricidade nos serviços da educação especial, no Centro de Recursos Educativos Especializados (CREE) do Funchal...*” (E5).

Parece poder concluir-se que as famílias consideram importantes os apoios especializados prestados às crianças. Também Pimentel (2011), por sua vez, reforça esta conclusão afirmando a importância dos serviços especializados para responder às necessidades educativas maximizando o potencial dos alunos com Necessidades Educativas Especiais (NEE).

Relativamente à subcategoria da comunidade apresentam-se os dados elencados no quadro 9.

Quadro 9 – Subcategoria C.2.2. Serviços da Comunidade

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
C.2.2. Serviços da Comunidade	- “(...) Teve apoio da terapia da fala e terapia ocupacional no Centro de Saúde...natação...”	- E1
	- “Nenhum”.	- E2
	- “Nada”.	- E3
	- “Nenhum”.	- E4
	- “Nenhum”.	- E5

No que diz respeito à análise de conteúdo alusivo à subcategoria dos **serviços da comunidade**, pode-se verificar que apenas uma mãe (E1) refere que a filha teve “(...) *apoio da terapia da fala e terapia ocupacional, no Centro de Saúde...natação...*”. Contudo, verifica-se que a maioria das inquiridas não teve “nenhum” serviço da comunidade. Depreende-se que a ausência de serviços da comunidade é enorme e que estes são fundamentais para criar oportunidades de melhorias adequadas a cada criança com doenças raras.

No que se refere à análise de conteúdo, alusivo a categoria C3: Inclusão, encontra-se uma subcategoria que se apresenta no quadro seguinte.

Quadro 10 – Subcategoria C.3.1. Aceitação

Subcategoria	Indicadores	Entrevistados
C.3.1. Aceitação	- “Às vezes. No caso da minha filha tem sido bem aceite, mas no futuro não sei (...).	- E1
	- “Em alguns casos. Penso que ainda não sabemos lidar bem com a diferença. As crianças... à medida que vão crescendo vão-se apercebendo-se das diferenças e caem no padrão do preconceito”.	- E2
	- “O meu filho é, todos os colegas têm muito carinho e sempre vontade de ajudá-lo”.	- E3
	- “Nem todas...é bem aceite por algumas, contudo por outras não é! (...)	- E4
	- “Sim, é bem aceite, os colegas protegem-no e dão-lhe muita atenção (...).	- E5

Em relação ao quadro 10, analisa-se a categoria C3: Inclusão. Desta categoria salienta-se a subcategoria **aceitação**. Verificou-se que os dados das entrevistas efetuadas às mães demonstram que três delas confirmam que os filhos são bem aceites pelos colegas. Todas as outras mães referiram que nem sempre, conforme se pode observar através das seguintes unidades de registo: “*em alguns casos (...)*” (E2) e “*nem todas (...)*” (E4).

Vários autores corroboram estas conclusões. Assim, Nielsen (1999), Morgado e Pimentel (2011), Coelho (2013) e Esteves (2013) defendem, em conclusão dos seus estudos, que a inclusão proporciona ganhos no desenvolvimento pessoal e social dos alunos com deficiência e nos seus pares sem NEE, tornando-os mais sensíveis à diversidade. Estas conclusões já tinham sido apresentadas por Morgado (2009) quando conclui que a inclusão promove nas crianças sem NEE atitudes positivas para com a diferença e a diversidade. Na mesma direção vai Rodrigues (2015), que conclui que a escola inclusiva, permite que haja oportunidade para todos os alunos poderem aprender uns com os outros.

Completamente de acordo também está Correia (2011), concluindo que a interação saudável com outros indivíduos diferentes de nós, desde cedo, proporcionada pelo ambiente escolar, resulta numa melhor preparação para a vida em sociedade.

Contudo, temos de realçar que ainda assim existem mães que não têm a mesma opinião. Há mães que apresentam muitas preocupações relativas à inclusão dos seus educandos no meio escolar.

III – CONCLUSÕES

Na altura em que se impõe a apresentação da conclusão final desta investigação, e perante a revisão da literatura efetuada que permitiu enquadrar teoricamente o tema a investigar, afunilando as linhas de análise, uma vez que os estudos existentes em Portugal são escassos e direcionados para uma exploração sob o ponto de vista médico, contudo na

Região Autónoma da Madeira (RAM) não existem estudos sobre a doença rara, mas estamos em crer que poderão ser exploradas no âmbito da educação e das ciências sociais, em projetos futuros.

Este estudo foi direcionado no sentido de se compreender as necessidades, as preocupações e o impacto vivenciado pelos pais de crianças com doenças raras. Especificamente, interessou compreender as necessidades dos pais e o impacto na dinâmica familiar que a doença rara de um filho causa nos pais. Sabendo que os pais vivenciam dificuldades e necessidades e são perceptíveis nos discursos das inquiridas da presente investigação, ela demonstra a possibilidade de existir uma maior disponibilidade das mães para acompanhar os filhos à saúde. Os dados obtidos vão ao encontro da literatura consultada.

Assim, respondendo às perguntas de investigação e relativamente à primeira questão: Quais são as necessidades sentidas pelos pais com um filho/a com doença rara?, pode-se concluir que, no que concerne as necessidades sentidas pelas mães, estas basearam-se no suporte informativo, no desejo de mais informação sobre a doença e conhecimento. Foi referido o recurso a redes sociais e o convívio com outras pessoas. Elas reconheceram e valorizaram as terapias, pois abordaram-nas como uma necessidade.

No que respeita à segunda questão de investigação: Qual a implicação da doença rara na vida dos pais?, conclui-se que um dos principais receios apontados pelas mães relaciona-se com as perspetivas futuras dos filhos. A noção da incerteza da situação, o medo de adoecer e não poder continuar a cuidar, e o desconhecimento do futuro, foi mencionado. É de enaltecer as formas conscientes, ou não, mediante as quais as próprias famílias se tornam mediadoras do seu sucesso, num esforço diário de obrigação, de competição e de interrogações a fazer perante os desafios da sociedade.

Além disso, este estudo aponta para a presença de indícios ansiosos, quando vão ao médico. Ainda ao nível emocional verificou-se, também, um elevado nível de preocupação em relação ao problema da doença dos filhos, a frequência das crises epiléticas, pois muitas destas mães prestam cuidados diários e noturnos, num papel de vigilância da saúde dos filhos.

No que concerne à terceira questão: Será que as respostas dadas pelos técnicos/escola e comunidade são o esperado pelos pais perante as necessidades dos filhos com doenças raras?, conclui-se, no que se refere às respostas dadas pelos técnicos que, a maioria das

inquiridas considera serem suficientes para o desenvolvimento das crianças com doença rara. Porém, é de ressaltar que há mães, apesar de mencionarem a existência do apoio, que sentem a necessidade de mais terapias especializadas para os filhos, de forma a potenciar o seu desenvolvimento e as suas capacidades. Verificou-se que todas as crianças são acompanhadas pela educação especial. Estas mães consideraram uma necessidade imprescindível os apoios especializados prestados aos seus filhos.

No que se refere às respostas dadas pela comunidade, verificou-se uma enorme ausência de serviços da comunidade. Considera-se que é de todo fundamental investir mais junto das comunidades e entidades locais, em particular aquelas que operam junto destas famílias, no sentido de as sensibilizar e mobilizar para a criação deste tipo de recursos tão enriquecedores e pertinentes para as famílias com crianças com doença rara.

No que se refere às respostas dadas pela escola, na aceitação das crianças com doença rara, por parte dos pares, a maioria das inquiridas considera serem bem aceites pelos colegas, permitindo oportunidades e ganhos no seu desenvolvimento pessoal e social, resultando numa melhor preparação para a vida em sociedade. Contudo, há mães que consideram que nem todos são bem aceites pelos seus pares e que as mães sentem inquietações relativas à inclusão dos seus filhos, no meio escolar.

Considera-se como limitação deste estudo o pequeno número de participantes, pelo que importa alargar o universo deste estudo, inquirindo outros pais com filhos com a mesma problemática.

Tendo em consideração os resultados obtidos, propõe-se, para futuras investigações, a realização de um estudo semelhante, com aplicação de uma entrevista a um número maior de famílias (pai e mãe) que, necessariamente, terão de ser do continente ou de outra região autónoma, pois o facto de se estar a falar de doenças raras faz com que o número de casos existentes na Região Autónoma da Madeira (RAM) seja pequeno e impeditivo do alargamento do estudo.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abbeduto, L., Seltzer, M. M., Shattuck, P., Krauss, M. W., Orsmond, G. e Murphy, M. M. (2004). Psychological well-being and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome, or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109, 3, 237-254.
- Abreu, A. C. A. (2012). *A importância da Cooperação entre a Escola e a Família - Um Estudo de Caso*. Instituto Politécnico de Castelo Branco.
- Ainscow, M. e César, M. (2006). Inclusive Education ten years after Salamanca: Setting the agenda. *European Journal of Psychology of Education*, 21 (3), pp.231-238.
- Ainscow, M. e Ferreira, W. (2003). Compreendendo a educação inclusiva: algumas reflexões sobre experiências internacionais. In: Rodrigues, D. (Ed.). *Perspectivas sobre a inclusão. Da educação à sociedade*. Porto, Porto Editora, pp. 103-116.
- Aliança-Sociedade Portuguesa de Doenças Raras. [Em linha]. Disponível em: <http://aliancadoencasraras.org/?p=428> title=. [Consultado em 17 de novembro de 2017].
- Almeida, S. e Freire, T. (2010). *Metodologia da Investigação em Psicologia e Educação*. Braga, Edições Psiquilíbrios.
- Almeida, S. J. T (2012). *AS Atitudes dos Professores do 1º Ciclo, Perceções e Atitudes dos Alunos sem NEE Face à Inclusão dos Alunos com NEE na Sala de Aula, no Concelho da Ribeira Grande*. Universidade Fernando Pessoa, Porto
- Alves, J. e Costa, L. (2014). *Mães que cuidam de filhos (a)s com necessidades especiais na perspectiva de género*. Revista eletrónica gestão e saúde. vol. 5. n.º3; p.796-807.
- Associação Síndrome de Dravet- Portugal – Por uma vida sem Dravet. [Em linha]. Disponível em: <http://www.dravet.pt/>. [Consultado em 17 de abril de 2018].
- Bakér-Ericzen, M. J., Brookman-Frazee, L. e Stahmer, L. (2005). Stress levels and adaptability in parents of toddlers with and without autism spectrum

disorders. *Research & Practice for Persons with Severe Disabilities*, 30, 4, 194-204.

- Bardin, L. (2011). *Análise de conteúdo* (4ª ed.). Lisboa, Edições 70.
- Barradas, M.T.C. (2012). *Envolvimento Parental e Sucesso Escolar – Estudo de Caso*. Universidade Católica Portuguesa, Braga.
- Bayat, M. (2007). Evidence of resilience in families of children with autism. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51, 9, 702–714.
- Bell, J. (2010). *Como realizar um Projecto de Investigação - Um Guia para a Pesquisa em Ciências Sociais e da Educação*. Lisboa, Gradiva.
- Blacher, J., e Baker, B. L. (2007). *Positive Impact of Intellectual Disability on Families*. *American Journal on Mental Retardation*, 112 (5), 330-348.
- Bogdan, R. e Biklen, S. (2013). *Investigação qualitativa em educação: uma introdução à teoria e aos métodos*. Porto, Porto Editora.
- Browne, G. e Bramston, P. (1996). Quality of life in the families of young people with intellectual disabilities. *Australian New Zealand Journal of Mental Health Nursing*, 5, 120–130.
- Brown, R. I., MacAdam-Crisp, J., Wang, M., e Iarocci, G. (2006). Family quality of life when there is a child with a developmental disability. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 3(4), 238-245.
- Bruce, J. E., Quirke, S., e Shaw, S. R. (2010). *Families of Children With Genetic Disorders*. In P. McCabe, & S. Shaw, *Genetic and Acquired Disorders: Current Topics and Interventions for Educators* (pp. 59-67). Thousand Oaks, CA: Corwin.
- Cabral, J.M.M. (2014). *A Intervenção Precoce na Ilha de Santa Maria: Da Necessidade à Realidade*. Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Cara-Linda, M. (2007). *A abordagem centrada na família: Avaliação das práticas num projeto de IP*. Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa.

- Carmo, M. (2004). *A Influência das Características das Famílias em Intervenção Precoce na Identificação das suas Necessidades e na Utilidade da sua Rede de Apoio Social*. Universidade do Minho, Braga.
- Cartão da Pessoa com Doença Rara (2014). [Em linha]. Disponível em: <<http://www.dgs.pt/?cr=27842>> [Consultado em 28 de Outubro de 2017].
- Catana, F.L.R. (2013). *A Doença Rara na Família e na Escola - a perspetiva parental*. Universidade Católica Portuguesa, Viseu.
- Comissão Europeia. (2007). *Doenças Raras: Os Desafios da Europa*. [Em linha]. Disponível em: <http://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_pt.pdf>. [Consultado em 13 de novembro de 2017].
- COM (2008). *Relatório sobre a implementação da Comunicação da Comissão sobre Doenças Raras: desafios para a Europa [COM (2008) 679 final] e da Recomendação do Conselho de 8 de junho de 2009 relativa a uma ação europeia em matéria de doenças raras (2009/C 151/02)*.
- Comissão Europeia. *Saúde na União Europeia. Doenças Raras*. [Em linha]. Disponível em: http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_pt.htm. [Consultado em 13 de novembro de 2017].
- Comissão Europeia (2014). *Relatório sobre a implementação da Comunicação da Comissão sobre Doenças Raras: desafios para a Europa [COM (2008) 679 final] e da Recomendação do Conselho de 8 de junho de 2009 relativa a uma ação europeia em matéria de doenças raras (2009/C 151/02) [Em linha]*. Disponível em: <https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_pt.pdf> [Consultado em 15 de dezembro de 2017].
- Commission Expert Group on Rare Diseases (2017). *Recommendations to support incorporation of rare diseases into social services and policies*. [Em linha]. Disponível em: <http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf> [Consultado em 10 de dezembro de 2017].

- Correia, L. (1997). *Alunos com Necessidades Educativas Especiais nas Classes Regulares*. Porto, Porto Editora.
- Correia, L. M. (2008). *A escola contemporânea e a inclusão dos alunos com NEE - considerações para uma educação com sucesso*. Porto, Porto Editora.
- Correia, L. (2010). O sistema Educativo Português e as Necessidades Educativas Especiais ou Quando a inclusão quer dizer exclusão. In: Correia, L. (Ed.). *Educação Especial e Inclusão - Quem disser que uma sobrevive sem a outra não está no sei perfeito juízo*. Porto, Porto Editora, pp. 11-39.
- Correia, S. (2011). *A Relação Escola/ Família na Educação de Crianças com NEE na perspetiva de Pais e Professores*. Escola Superior Almeida Garrett, Lisboa. [Em linha]. Disponível em: <http://recil.grupolusofona.pt> [Consultado em 14 de novembro de 2018].
- Correia, L. (2013). *Inclusão e Necessidades Educativas Especiais - Um guia para educadores e professores*. Porto, Porto Editora.
- Correia, N. O. C. (2013). *A família, a escola e a criança com Trissomia 21*. [Em linha]. Disponível em: <https://www.google.pt/webhp?sourceid=chrome> [Consultado em 13 de Janeiro de 2017].
- Costa, M. (2004). *A família com filhos com necessidades educativas especiais*. Revista do Instituto Superior Politécnico de Viseu. Edições Millenium, 74-100.
- Coutinho, C. P. (2011). *Metodologia de investigação em ciências sociais e humanas: Teoria e Prática*. Coimbra, Almedina.
- Declaração Mundial sobre Educação para Todos (Conferência de Jomtien – 1990). [Em linha]. Disponível em: http://www.unicef.org/brazil/pt/resources_10230.htm [Consultado em 5 de novembro de 2017].
- Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de janeiro. (2008). *Diário da República n.º 4 - I Série*. Lisboa, Ministério da Educação.
- Decreto Legislativo Regional n.º 31/2009/M, de 30 de dezembro (2009). *Diário da República n.º 251 - I Série: Assembleia Legislativa*.

- Delleve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A., e Hallberg, L. (2006). *Stress and well-being among parents of children of rare diseases: a prospective intervention study*. *Journal of advanced nursing*, 53 (4), 392-402.
- Denzin, N. K. e Lincoln, Y. S. (2005). *The SAGE handbook of Qualitative Research*. Thousand Oaks, Sage Publications.
- Deshaies, B. (1992). *Metodologia da investigação em ciências humanas*. Lisboa, Instituto Piaget.
- Despacho n.º2129-B/2015. *Diário da República n.º 41- II Série*. Ministérios da saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social. Lisboa.
- Doenças Raras: desafios para a Europa [COM (2008) 679 final] [Em linha]. Disponível em: <<http://ec.europa.eu/transparency/regdoc/rep/1/2014/PT/1-2014-548-PT-F1-1.Pdf>> [Consultado em 5 de novembro de 2017].
- Dravet Syndrome – NORD (National Organization for Rare Disorders. [Em linha]. Disponível em: <https://rarediseases.org/rare-diseases/dravet-syndrome-spectrum/>. [Consultado em 17 de abril de 2018].
- Dravet, C., Auvin, S., Battaglia, D., Dias, A., Nikanorova, M., Sanchez-Carpinteiro, R. e Sterbova, K. (2016). *As primeiras 20 perguntas sobre Síndrome de Dravet*. Edição Portuguesa. Biocodex. [Em linha], disponível em: <http://tmp.dravetsyndrome.com/wpcontent/themes/infinite/upload/Dravet_Syndrome_Portuguese.pdf>. [Consultado em 15 de Agosto de 2018].
- Duarte, T. (2009) *A possibilidade da investigação a 3: Reflexões sobre a triangulação*. Cies e-working paper n.º. 60. Centro de investigação e estudos da sociologia.
- Dunst, C. (2000). Revisiting “rethinking early intervention”. *Topics in Early Childhood Special Education*, 20(2), 95-104.
- Esteves, L. M. (2013). Envolvimento de uma criança com Síndrome de Down em contexto inclusivo e em contexto de Educação Especial. [Em linha], disponível em: <http://repositorio.utad.pt/handle/10348/2823> [consultado em 2 de novembro de 2018].
- EUCERD (2011). (N.º 2008 22 91) Report on The State of The Art of Rare Disease Activities in Europe of The European Union Committee of Experts on Rare

- Diseases Part II: European Commission And Other European Activities In 2010 (2011). [Em linha]. Disponível em: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/eucerd2011_report_state_of_art_rare_diseases_2.pdf. [Consultado em 20 de novembro de 2017].
- EUCERD (2013). EUCERD Recommendations on Core Indicators for RARE DISEASE NATIONAL Plans/Strategies. [Em linha], disponível em: http://www.eucerd.eu/wpcontent/uploads/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopded.pdf. [Consultado em 20 de novembro de 2017].
 - EURORDIS (2005). *What is a Rare Disease?* [Em linha], disponível em <http://www.eurordis.org/pt-pt/sobre-a-eurordis> [consultado a 1/11/2018].
 - EURORDIS. (2005). *Rare Diseases: understanding this Public Health Priority*. [Em linha], disponível em: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf [Consultado em 1 de novembro de 2018].
 - Fernandes, A.C.M. (2014). *A inclusão do aluno com Síndrome de Williams: da teoria à prática mediante uma relação de dádiva*. Universidade Católica Portuguesa, Braga.
 - Fiamenghi, G.A. e Messa, A.A. (2006). *Pais, Filhos e deficiência. Estudos sobre as relações familiares*. Universidade Presbiterana Mackenzie, São Paulo.
 - Flick, U. (2005). *Métodos qualitativos na Investigação Científica*. Lisboa, Monitor.
 - Freire, S. (2008). *Um olhar sobre a inclusão*. Revista da Educação, 1, pp. 5 -20.
 - Gaité, L., Fuentes, M. G., Lamuño, D. G., e Álvarez, J. L. (2008). Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *An. Sist. Sanit. Navar*, Supl. 2,165-175.
 - GeneReviews- Pantothenate kinase- Associated Neurodegeneration. [Em linha]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1490/>. [Consultado em 17 de abril de 2018].
 - Genetics Home Reference (2013). *Reviewed: January 2013.Published: January 16, 2018*. [Em linha]. Disponível em: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/ataxia-telangiectasia>. [Consultado em 17 de Janeiro de 2018].
 - Gouveia, C.C.F.C. (2015). *As Crianças com Perturbações do Espectro do Autismo (Síndrome de Asperger), em Contexto Pré- Escolar. Perceção dos*

Educadores do Ensino Regular e da Educação Especial na Ilha da Madeira.
Universidade Fernando Pessoa, Porto.

- Gronita, J. J. C. (2007). *O anúncio da deficiência da criança e suas implicações familiares e psicológicas.* Universidade Aberta, Portugal.
- Hodapp, R. M., DesJardin, J. L., e Ricci, L. A. (2003). Genetic Syndromes of Mental Retardation: Should They Matter for the Early Interventionist? *Infants _ Young Children*, 16 (2), 152-160.
- Horton, T. e Wallander, J. (2001). Hope and Social Support as Resilience Factors Against Psychological Distress of Mothers Who Care for Children With Chronic Physical Conditions. *Rehabilitation Psychology*, 46, 4, 382-399.
- Hugues, D. A., Tunnage, B. e Yeo, S. T. (2005). Drugs for exceptionally rare diseases: do they deserve special status for funding?. *Q J Med*, 98, pp. 829-836.
- Johnson, B.S. (2000). Mother`s perceptions of parenting children with disabilities. *MCN. The American Journal of Maternal Child Nursing*, 25, 127–132.
- Jones, J. e Passey, J. (2003). Family Adaptation, Coping and Resources: Parents Of Children with Developmental Disabilities and Behaviour Problems. *Journal on Developmental Disabilities*, 11 (1), 31-46.
- Jung, L.A. (2012). Identificar os apoios às famílias e outros recursos. In R.A. McWilliam (org.), *Trabalhar com as Famílias de Crianças com Necessidades Especiais* (pp.19-36). Porto, Porto Editora.
- Kay, T.M.T.S. (2014). *Doenças Raras na Ilha de S. Miguel: caracterização epidemiológica.* Tese de doutoramento em medicina. Universidade Nova de Lisboa.
- Kole, A. e Faurisson, F. (2009). *The Voice of 12000 Patients.* Boulogne-Billancourt: Eurordis.
- Lázaro, A. (2012). *Perturbações do desenvolvimento na criança: perspetiva materna do impacto do problema na família e ambiente familiar.* Universidade de Lisboa.
- Leal, E.N. (2006). A criança com Síndrome de down: Expetativa da mãe sobre o processo de inclusão escolar. [Em linha]. Disponível em: <http://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/59/59137/tde-09102006-122837/pt-br.php> [Consultado em 2 de maio de 2018].

- Leonard, B.J., Johnson, A.L., e Brust, J.D. (1993). Caregivers of children with disabilities: a comparison of those managing “OK” and those needing more help. *Children’s Health Care*, 22, 93–105.
- López, M. (2004). Una mirada integradora de la resiliencia parental: desde el contexto hasta la mente de las madres y los padres en riesgo psicossocial. *Psicologia da Educação, São Paulo*, 28, 1, 51-7.
- Lopes, J. (2011). Medicamento – Um valor indiscutível para a Sociedade, *O Valor do Medicamento para a Sociedade*, 5, pp. 32-47.
- Machado, J. (2012). *Utopia, Diversidade e Tolerância*. Porto, Edições Afrontamento.
- Marinho, J.L.F. (2016). *Doenças Raras e Medicamentos Órfãos*. Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Marques, M. H. e Dixe, M. A. R. (2011). Crianças e jovens autistas: Impacto na dinâmica familiar e pessoal de seus pais. *Revista de Psiquiatria Clínica*, 38 (2), 66-70.
- McCubbin, H. I. e McCubbin, M. A. (1988). Typologies of resilient families: emerging roles of social class and ethnicity. *Family Relations*, 37, 247-254.
- McCubbin, M. e McCubbin, H. (1993). Families coping with illness: The resiliency model family stress, adjustment, and adaptation. In C. Danielson, B. Hamel-Bissell & P. Winstead-Fry (Eds). *Families, health & illness. Perspectives on coping and intervention* (pp. 21- 63). St Louis: Mosby-Year Book.
- Mendes, F. (2007). *Futuros Antecipados – Para uma Sociologia do Risco Genético*. Edições Afrontamento.
- Miranda, L. (2015). *Perceção aos enfermeiros de uma USF do ACES Gondomar sobre a metodologia de Enfermagem de família*. Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Morgado, J. (2009). Educação inclusiva nas escolas atuais: Contributo para a reflexão. *Actas do X Congresso Internacional Galego-Português de Psicopedagogia*, pp. 104-117.
- Morgado, J. (2010). Os Desafios de uma Educação Inclusiva: Fazer as Coisas Certas ou Fazer Certas as Coisas. In: Correia, L. (Ed.). *Educação Especial e Inclusão – Quem Disser que Uma sobrevive sem a Outra Não Está no Seu Perfeito Juízo*. Porto, Porto Editora, pp. 73-88.

- Morgado, V.L.M.P (2011). *Estratégias a utilizar para promover a inclusão escolar de um aluno com autismo*. Escola Superior de Educação Almeida Garrett, Lisboa.
- Nielsen, L.B. (1999). *Necessidades Educativas Especiais na sala de aula- Um guia para professores*. Porto, Porto Editora.
- Nipo, C.I.M. (2016). *As expetativas das mães face à inclusão de crianças com Trissomia 21 no primeiro ano do ensino básico nas escolas da Região Autónoma da Madeira*. Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Nóbrega, V. et al (2012). *Imposições e conflitos no quotidiano das famílias de crianças com doença crónica*. Escola Anna Nery. 16(4); p. 781 – 788.
- Nunes, J.P. (2016). *Perturbações do Neurodesenvolvimento: perspetiva materna sobre o impacto do problema na família e o comportamento da criança*. Universidade de Lisboa, Faculdade de Psicologia, Lisboa.
- Olim, M.S.M.F.P. (2013). *O impacto da doença Renal Crónica e tratamento nas dinâmicas familiares do Paciente*. Universidade Católica Portuguesa, Braga.
- Olsson, I. e Roll-Pettersson, L. (2012). “No no, you cannot say that!” Perceptions and experiences of parents of preschool children with intellectual disabilities in Sweden. *European Journal of Special Needs Education*, 27(1), 69-80.
- Organização Das Nações Unidas (2006). *Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência*. Nova Iorque, ONU.
- Orphanet (2008). Em linha]. Disponível em: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=PT> [Consultado em 17 de outubro de 2017].
- Orphanet (2008). [Em linha]. Disponível em: <http://www.orpha.net.com.data/patho/Pub/fr/West-FRfrPub894v01.pdf>. [Consultado em 10 de outubro de 2017].
- Orphanet (2012). O portal das doenças raras e dos medicamentos órfãos. Sobre doenças raras. [Em linha]. Disponível em: <http://www.orpha.net/national/PTPT/index/sobre-doen%C3%A7as-raras/> [Consultado em 14 de novembro de 2017].
- Ortiz, M. A. e Ribeiro, M., F.,M. (2013). Intervenção Precoce e Síndrome de Down na APAE de Goiânia. *Estudos, Goiânia*, v.40,n.4, p.461-478, out/dez. [Em linha]. Disponível em

<http://seer.pucgoias.edu.br/index.php/estudos/article/viewFile/3052/1853>.

[Consultado em 2 de maio de 2018].

- Palácios, J. e Rodrigo, M. J. (1998). *La familia como contexto de desarrollo humano*. Madrid, Alianza editorial.
- Palha, M. (2013). *Síndrome de Williams*. Centro de Desenvolvimento Infantil Diferenças. [Em linha]. Disponível em: https://diferencas.net/wp-dif/docs/sindrome_williams.pdf [Consultado em 17 de abril de 2018].
- Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration – NORD (National Organization for Rare Disorders). [Em linha]. Disponível em: <https://rarediseases.org/rare-diseases/pantothenate-kinase-associated-neurodegeneration/> [Consultado em 17 de abril de 2018].
- Passos, A.J.B. (2014). *As necessidades das famílias apoiadas pela Intervenção Precoce e atendimento das equipas, no Conselho da Povoação na Ilha de S. Miguel*. Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Pego, C.M.S.M. (2014). *As Perceções das Famílias de Crianças com Necessidades Especiais sobre os Benefícios da intervenção Precoce: Um Estudo Qualitativo com Famílias de Braga*. Universidade do Minho, Braga.
- Pereira, F. (1996). *As Representações dos Professores e as Necessidades das Famílias*. Lisboa, Secretariado Nacional Reabilitação e Integração de Pessoas com Deficiência..
- Pereira, F.A.F.E. (2015). *Envolvimento ativo/positivo da escola, família e comunidade na intervenção de alunos com psicopatologias e necessidades educativas especiais*. Universidade Católica Portuguesa, Braga.
- Pereira, M.C.B. (2016). *O desenvolvimento biopsicossocial em crianças com Síndrome de Goldenhar*. Universidade Católica Portuguesa, Braga.
- Pestana, A.J.S. (2015). *Famílias com Necessidades Educativas Especiais: Lutos e Perdas. Um estudo na Região Autónoma da Madeira*. Universidade da Madeira.
- Pimentel, A.C.S. (2011). *Inclusão de Crianças com Trissomia 21 no Ensino Regular*. [Em linha]. Disponível em: <http://recil.grupolusofona.pt/bitstream/handle/10437/1231/disserta%0c3%a7%0c3%a3o%20ANA%20PIMENTEL.pdf?sequence=1> [Consultado em 24 de Fevereiro de 2018].

- Pinheiro, J. G. (2012). *Sentir, Pensar e Agir na Relação: um programa de promoção de competências sociais aplicado a uma criança com Síndrome de Williams*. Instituto Politécnico de Castelo Branco.
- Pinto, M. et al (2014). *Significado do cuidado à criança deficiente com necessidades especiais: relato de mães*. Cienc Cuid Saude. 13(3); p. 549-555.
- Pires, A.M.M (2012). *Doença de Wilson e o metabolismo do cobre*. Universidade do Algarve.
- Pisula, E. (2011) Parenting stress in mothers and fathers of children with Autism spectrum disorder. *University of Warsaw Poland* Published on: 2011-09-15.
- Polleto, M. e Koller, S. H. (2008). Contextos ecológicos: promotores de resiliência, fatores de risco e de proteção. *Estudos de Psicologia*, 25(3), 405-416. doi:10.1590/S0103-166X2008000300009
- Quivy, R. e Campenhoudt, L.V. (1998). *Manual de Investigação em Ciências Sociais*. Lisboa, Gradiva-Publicações, lda.
- Ramalho, S.I.A. (2014). *Esclerose tuberosa: um caso típico de uma doença rara*. Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.
- Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority. EURORDIS, 2005 Nov. [Em linha]. Disponível em: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf [Consultado em 20 de maio de 2018].
- Rare Diseases Europe (2012). [Em linha]. Disponível em: <<http://www.eurordis.org/pt-pt/content/o-que-e-uma-doenca-rara> > [Consultado em 16/01/2018].
- Recomendação do Conselho (2009, 8 de junho). *Relativa a uma acção europeia em matéria de doenças raras*. Jornal Oficial da União Europeia.
- Relvas, A. e Mendes A. (2007). *“Enfrentar a doença crónica”*. Porto, Climepsi Editores.
- Rocha, M.I.P. (2014). Resiliência, *Suporte Social e Stresse Parental em Famílias de Crianças com Necessidades Educativas Especiais*. Universidade do Algarve.
- Rodrigues, D. (2000). O paradigma da Educação inclusiva – Reflexões sobre uma Agenda Possível. *Revista Inclusão*, 1, pp.7-13.

- Rodrigues, D. (2001). Introdução. Em David Rodrigues (Org.). *Educação e Diferença – Valores e Práticas para uma Educação inclusiva*. Porto, Porto Editora.
- Rodrigues, D. (2003). *Perspectivas sobre inclusão. Da educação à sociedade*. Porto, Porto Editora.
- Rodrigues, J.R. (2013). “*Relação entre Stress Parental e as Funções de Apoio em Famílias de Crianças com Doenças Raras*”. Universidade Fernando Pessoa, Ponte de Lima.
- Rodrigues, D. (2015a). *A “boa educação” e inclusiva*. Educare.pt. [Em linha]. Disponível em: <http://www.educare.pt/noticias/noticia/ver/?id=35008> [Consultado em 03/10/2018].
- Rosa, M.V. e Arnoldi, M.A. (2006). *A Entrevista na pesquisa Qualitativa – mecanismos para validação dos resultados*. Belo Horizonte, Brasil, Autêntica Editora.
- Rossi, N., Ferreira, D. e Giacheti, C. (2006). *Genética e linguagem na síndrome de Williams-Beuren: uma condição neuro-cognitiva peculiar*. Pró-Fono Revista de Atualização Científica, Barueri (SP), v. 18, n. 3, pp.331-338.
- Sanches, I. (2011). Do ‘aprender a fazer’ ao ‘aprender fazendo’: as práticas de Educação inclusiva na escola. *Revista Lusófona da Educação*, 19, pp. 135-156.
- Sanches, I. e Teodoro, A. (2006). Da integração à inclusão escolar: cruzando perspectivas e conceitos. *Revista Lusófona de Educação*, 8, pp.63-83.
- Semel, E. e Rosner, S. R. (2003). *Understanding Williams Syndrome: Behavioral Patterns and Interventions*. Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum.
- Sepodes, B. e Mota-Filipe, H. (2013). *Doenças raras e medicamentos órfãos*. *Acta Farmacêutica Portuguesa*, 2 (1), pp. 59-62.
- Shiu, S. (2004). Positive interventions for children with chronic illness: parents’ and teachers’ concerns and recommendations. *Australian Journal of Education*, 48 (3), 239-252.
- Silva, M. (2009). *Da Exclusão à Inclusão: Concepções e Práticas*. *Revista Lusófona de Educação*, 2009,13, 135-153.
- Silva, J.L.M. (2015). *Complexo da esclerose tuberosa: a propósito de um caso clínico*. Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa.

- Silva, N. L., e Dessen, M. A (2004). O que significa ter uma criança com deficiência mental na família? *Educar*, 23, 161-183.
- Simeonsson, R.J. (2000). Early childhood intervention: Toward a universal manifesto. *Infant and Young Children*, 12, 4-9.
- Simões, M. (2010). *Necessidades e características de crianças com deficit cognitivo e motor*. Instituto Politécnico de Castelo Branco.
- Simpson, G. e Jones, K. (2012). How important is resilience among family members supporting relatives with traumatic brain injury or spinal cord injury? *Clinical Rehabilitation*, 27, 4, 367 –377.
- Sixbey, M. (2005). *Development of the Family Resilience Assessment Scale to Identify Family Resilience Constructs* (pp. 11-41). Universidade da Florida.
- Skinner, D. e Schaffer, R. (2006). Families and Genetic Diagnoses in the Genomic and Internet Age. *Infants _ Young Children*, 19 (1), 16-24.
- Smith, T. B., Oliver, M. N. I. e Innocenti, M. S. (2001). Parenting stress in families of children with disabilities. *American Journal of Orthopsychiatry*, 71, 2, 257–261.
- Sousa, L., Relvas, A. P., e Mendes, A. (2007). A família e a doença crónica médica. In *Enfrentar a velhice e a doença crónica. Apoio das unidades de saúde a doentes crónicos idosos e suas famílias* (1ª Ed., pp. 23-80). Lisboa, Climepsi Editores.
- Sousa, M. e Baptista, C. (2011). *Como fazer investigação, dissertações, teses e relatórios segundo Bolonha*. Lisboa, Lidel.
- Sousa, M. M. C. (2012). *O Papel da família e da Escola no Apoio às Crianças com Trissomia 21*. Universidade Católica Portuguesa, Braga.
- Soares, M. A. M. C. (2015). *A Realidade dos Medicamentos Órfãos e as Doenças Raras. Contributo da Agência Europeia do Medicamento*. Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Stake, R.E. (2009). *A arte da investigação com estudos de caso*. Lisboa, Fundação Calouste Gulbenkian.
- Tuberous Sclerosis – NIH (National Institute of Neurological Disorders and Stroke). [Em linha]. Disponível em:

- <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Tuberous-Sclerosis-Fact-Sheet> [Consultado em 17 de abril de 2018].
- UNESCO (1990). *Declaração Mundial sobre Educação para Todos - Satisfação das necessidades básicas de aprendizagem*. [Em linha]. Disponível em: <http://unesdoc.unesco.org/images/0008/000862/086291por.pdf> [Consultado em 1 de maio de 2018].
 - UNESCO (1994). *Declaração de Salamanca sobre princípios, política e práticas na área das Necessidades Educativas Especiais*. Conferência Mundial sobre Necessidades Educativas Especiais. Acesso e Qualidade. Instituto de Inovação Educacional (tradução da 1ª edição), Lisboa. [Em linha]. Disponível em: <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001393/139394por.pdf> [Consultado em 1 de maio de 2018].
 - Weiss, M. J. (2002). Hardiness and social support as predictors of stress in mothers of typical children, children with autism and children with mental retardation. *Autism*, 6, 1, 115-130.
 - West Syndrome – GARD (Genetic and Rare Diseases). [Em linha]. Disponível em: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7887/west-syndrome> [Consultado em 17 de abril de 2018].
 - White, N. e Hastings, R. P. (2004). Social and professional support for parents of adolescents with severe intellectual disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 17, 3, 181–190.
 - Williams Syndrome – NIH (U.S. National Library of Medicine). [Em linha]. Disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/williams-syndrome> [Consultado em 17 de abril de 2018].
 - Yamada, A., Suzuki, M., Kato, M., Suzuki, M., Tanaka, S., Shindo, T., Taketani, K., Akechi, T. e Furukawa, T. (2007). Emotional distress and its correlates among parents of children with pervasive developmental disorders. *Psychiatry & Clinical Neurosciences*, 61, 6, 651-657.
 - Zagalo-Cardoso, J. A. (2001). Doenças genéticas: impacto psicológico e representações sociais. In M. C. Canavarro (Org.), *Psicologia da Gravidez e da Maternidade* (pp. 211-235). Coimbra, Quarteto Editora.

ANEXOS

Anexo 1 – Construção inicial da entrevista

Entrevista

A presente entrevista destina-se à realização de um estudo no âmbito do Mestrado em Ciências da Educação em Educação Especial - Domínio Cognitivo e Motor e que tem como objetivo geral “Conhecer as necessidades das famílias das crianças com Doenças Raras, bem como o impacto dessas doenças na dinâmica familiar”.

Esta entrevista semiestruturada, foi construída com base na literatura (Olim, 2013, Gouveia, 2015) e irá ser aplicada a pais de crianças com Doenças Raras.

Agradeço desde já a participação do Sr. Professor, na validação deste instrumento.

Seguidamente, são apresentadas as questões colocadas aos participantes deste estudo.

Questão 1

Objetivo: Recolher dados acerca da caracterização do entrevistado.

- Qual a sua idade?
- Qual é o seu estado civil?
- Qual é a sua profissão?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		
Compreensão		
Objetividade		
Neutralidade		
Aplicabilidade		

Críticas e sugestões:

Questão 2

Objetivo 1: Conhecer a informação que os pais com filhos portadores de Doenças Raras possuem acerca da doença, bem como as necessidades sentidas por estes pais.

- Quem diagnosticou a doença do seu filho?
- Com que idade foi diagnosticado a doença do seu filho?
- Como caracteriza as necessidades do seu filho?
- Que tipo de apoios obteve após o diagnóstico da doença?
- Como descreve a doença do seu filho?
- O que sabe acerca do mesmo?
- Como obteve essa informação?
- Como descreve a doença rara na vida social do seu filho?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		
Compreensão		
Objetividade		
Neutralidade		
Aplicabilidade		

Críticas e sugestões:

Questão 3

Objetivo 2: Conhecer os impactos das Doenças Raras na dinâmica familiar.

- Quais as preocupações que sente em relação a saúde do seu filho?
- Que efeitos provocou na dinâmica familiar, a doença do seu filho?
- Quem é o elemento da família que está mais envolvido nesta problemática?
- Há mais alguém envolvido e que lhe possa dar apoio?
- Na sua opinião, o diagnóstico do seu filho foi causador de tensões na família? Quais?
- Quais as principais mudanças que ocorreram na família após o surgimento da doença rara na criança?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		
Compreensão		
Objetividade		
Neutralidade		
Aplicabilidade		

Críticas e sugestões:

Questão 4

Objetivo3: Conhecer a opinião dos pais sobre o envolvimento da comunidade e a resposta de técnicos/escola perante as necessidades dos alunos e famílias com Doenças Raras

- Com que idade o vosso filho entrou na escola?
- Como avalia essa intervenção?
- Qual a qualidade do feedback dos técnicos que trabalham com o seu filho?
- Que tipo de apoios/serviços a comunidade onde reside lhe oferece?
- De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído? (técnicos, serviços especializados, etc...)
- Acha que os técnicos especializados que acompanham o seu filho se preocupam com a sua inclusão na escola e na sociedade?
- Quais os efeitos sentidos no envolvimento da escola perante as necessidades do seu filho?
- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas?
- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem acolhidas pelos técnicos de ação educativa?
- Considera que o docente do regular desenvolve estratégias de aprendizagem adequadas à realidade do seu filho (a)?
- Quais os efeitos sentidos acerca do apoio prestado pela equipa da escola e da educação especial junto da família e do aluno?

Ítems/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		
Compreensão		
Objetividade		
Neutralidade		
Aplicabilidade		
Críticas e sugestões:		

Obrigada pela sua colaboração na validação desta entrevista.

Com os melhores cumprimentos,

Maria Filomena Teixeira Pires

Anexo 2 - Pedido de Validação das Entrevistas

Validação de entrevista por peritos

A presente entrevista destina-se à realização de um estudo no âmbito do Mestrado em Ciências da Educação em Educação Especial - Domínio Cognitivo e Motor e que tem como objetivo geral “Conhecer as necessidades das famílias das crianças com Doenças Raras, bem como o impacto dessas doenças na dinâmica familiar”.

Esta entrevista semiestruturada, foi construída com base na literatura (Olim, 2013, Gouveia, 2015) e irá ser aplicada a pais de crianças com Doenças Raras. A mesma será gravada de modo a que os registos sejam credíveis, a fim de respeitar o conteúdo dos entrevistados.

Agradeço desde já a participação da Sra. Professora, na validação deste instrumento.

Seguidamente, são apresentadas as questões colocadas aos participantes deste estudo.

Questão 1

Objetivo: Recolher dados acerca da caracterização do entrevistado.

1- Qual a sua idade?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

2- Qual é a sua profissão?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões:

Parâmetros avaliados e considerados adequados.

Questão 2

Objetivo 1: Conhecer a informação que os pais com filhos portadores de Doenças Raras possuem acerca da doença, bem como as necessidades sentidas por estes pais.

3- Quem diagnosticou a doença do seu filho?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

4- Que apoios obteve após o diagnóstico?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X
Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.		

5- Como é organizado o dia a dia do seu filho?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X
Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.		

6- Que tipo de necessidades sente?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X
Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.		

7- Como obteve a informação sobre a doença?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X
Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.		

8- Que implicações tem esta perturbação na vida social do seu filho?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

Questão 3

Objetivo 2: Conhecer os impactos das Doenças Raras na dinâmica familiar.

9- Quais as preocupações que sente em relação as necessidades do seu filho?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

10- Como descreve a vossa dinâmica familiar?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

11- Quem são os elementos da família que passam mais tempo com a criança?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
-------------------------	--------------	----------

Apresentação	X
Compreensão	X
Objetividade	X
Neutralidade	X
Aplicabilidade	X
Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.	

Questão 4

Objetivo 3: Conhecer a opinião dos pais sobre o envolvimento da comunidade e a resposta de técnicos/escola perante as necessidades dos alunos e famílias com Doenças Raras

12- Com que idade o vosso filho entrou na escola?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X
Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.		

13- Que tipo de serviços a escola lhe ofereceu?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X
Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.		

14- Que tipo de serviços a comunidade lhe ofereceu?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

15- O que a escola tem feito para responder as necessidades do seu filho?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

16- De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

17- De que outros serviços o seu filho usufrui fora do âmbito da Educação Especial?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

18- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X

Neutralidade	X
Aplicabilidade	X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

19- Qual a sua perceção face ao apoio prestado pela equipa da Educação Especial?

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Compreensão		X
Objetividade		X
Neutralidade		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: Parâmetros avaliados e considerados adequados.

Apreciação global da entrevista

Itens/opção de resposta	Insuficiente	Adequado
Apresentação		X
Eficácia (responde aos objetivos)		X
Eficácia (extensão)		X
Completude		X
Aplicabilidade		X

Críticas e sugestões: A presente entrevista permite identificar adequadamente as questões colocadas sem ser exaustiva.

Ana Paula Alves – Doutorada em Estudos da Criança pela Universidade do Minho.

Obrigada pela sua colaboração na validação desta entrevista.

Com os melhores cumprimentos,

Maria Filomena Teixeira Pires

Anexo 3 - Guião de Entrevista semiestruturada aos Pais

Contribuíram no processo de validação da entrevista semiestruturada os seguintes professores doutores, a saber: a Professora Doutora Luísa Saavedra, da Universidade Fernando Pessoa; a Professora Doutora Teresa Ventura, da Universidade Fernando Pessoa e a Professora Doutora Ana Paula Alves, da Universidade do Minho.

Entrevistado: Pais

Tema: As Crianças com Doenças Raras de famílias residentes na Região Autónoma da Madeira.

Objetivo geral: Conhecer as necessidades das famílias das crianças com Doenças Raras, bem como o impacto dessas doenças na dinâmica familiar.

Legitimação da entrevista:

- Informar sobre o objetivo da entrevista
- Solicitar a colaboração, explicitando a importância da sua intervenção
- Indicar o tema da entrevista

- Garantir a confidencialidade

- Solicitar autorização da assinatura da declaração de consentimento informado.

Blocos	Objetivos	Questões
I - Necessidades das Famílias	Recolher informações que evidenciem a perceção do entrevistado sobre a doença dos filhos portadores de Doenças Raras, bem como as necessidades sentidas por estes pais.	<ul style="list-style-type: none"> - Quem diagnosticou a doença do seu filho? - Que apoios obteve após o diagnóstico? - Como é organizado o dia a dia do seu filho? - Que tipo de necessidades sente? - Como obteve a informação sobre a doença? - Que implicações tem esta perturbação na vida social do seu filho?
II - Os impactos da Doença Rara na dinâmica familiar	Recolher informações que evidenciem a perceção do entrevistado sobre o impacto das doenças raras na dinâmica familiar.	<ul style="list-style-type: none"> - Quais as preocupações que sente em relação as necessidades do seu filho? - Como descreve a vossa dinâmica familiar? - Quem são os elementos da família que passam mais tempo com a criança?
III - As preocupações dos pais relacionadas com a	Recolher informações que evidenciem a perceção do	- Com que idade o vosso filho entrou na escola?

<p>resposta de atendimento da escola/comunidade</p>	<p>entrevistado sobre a resposta de atendimento dos técnicos/escola/comunidade perante as necessidades dos pais e alunos com Doenças Raras.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Que tipo de serviços a escola lhe ofereceu? - Que tipo de serviços a comunidade lhe ofereceu? - O que a escola tem feito para responder as necessidades do seu filho? - De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído? - De que outros serviços o seu filho usufrui fora do âmbito da Educação Especial? - Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas? - Qual a sua perceção face ao apoio prestado pela equipa da Educação Especial? - Antes de terminarmos há mais alguma coisa que ache importante e sobre a qual gostaria de falar?
---	---	--

Obrigada pela sua colaboração

Anexo 4 – Pedido de autorização da realização de Entrevista

Filomena Pires <pires.filomena@gmail.com> 26/04 (há 6 dias para a Divisão

Excelentíssimo Senhor Diretor Regional
de Educação da Região Autónoma da Madeira
Dr. Marco Paulo Ramos Gomes

Data: 26-04-2018

Assunto: Pedido de autorização para realizar um estudo no âmbito do Mestrado em Ciências da Educação em Educação Especial - Domínio Cognitivo e Motor

Eu, Maria Filomena Teixeira Pires, Educadora de Infância Especializada em Educação Especial, colocada no quadro de Escola, a exercer funções na Escola EB1/PE da Ajuda, encontro-me a frequentar o curso de mestrado em Educação Especial, na área de especialização de Cognitivo e Motor, promovido pela Universidade Fernando Pessoa, do Porto, subordinado ao tema “As Crianças com Doenças Raras de famílias residentes na Região Autónoma da Madeira”, sob a orientação da Professora Doutora Fátima Coelho.

Para melhor compreensão do referido estudo, envio em anexo

- a) Nota metodológica
- b) Declaração da orientadora
- c) Guião de entrevista
- d) Declaração de consentimento informado

Assim venho por este meio solicitar a V.^a Ex.^a a autorização para poder realizar entrevistas aos pais das crianças com Doenças Raras, na Região da Madeira, que se encontram nas seguintes escolas:

- EB1/PE de Visconde Cacongo.
- Infantário "O Polegarzinho".
- Centro Educativo Apresentação de Maria (CEAM).
- EB1/PE e Creche Engenheiro Luís Santos Costa.
- EB1/PE e Creche do Lombo do Guiné.

Venho também por este meio pedir a autorização de uma sala do Centro de Recursos Educativos Especializados (CREE) Funchal, para poder realizar as entrevistas aos pais das crianças com Doenças raras, na região Autónoma da Madeira.

Mais informo, que as entrevistas não são realizadas em nenhum estabelecimento de ensino.

Sem outro assunto de momento, esperando uma resposta favorável de Vossa Ex^a., subscrevo-me com elevada consideração e estima.

Com os meus cordiais cumprimentos,

A Docente do Ensino Especial

Maria Filomena Teixeira Pires

Anexo 5 – Autorização da realização do estudo nas Escolas da RAM



REGIÃO AUTÓNOMA DA MADEIRA
Governo Regional
SECRETARIA REGIONAL DE EDUCAÇÃO
DIREÇÃO REGIONAL DE EDUCAÇÃO

Direção Regional de Educação
GGAR

SERIE	PROCESSO	DATA
01 087	5.620.00	5/05/2018

Exma. Senhora

Dra. Maria Filomena Teixeira Pires

pires.filomena@gmail.com

ASSUNTO: Autorização para realização de estudo em escolas da RAM

Sobre o assunto em título, Informa-se V. Excia. de que o estudo foi autorizado pelo Diretor Regional de Educação, em 14/05/2018, uma vez que, submetido a análise, cumpre os requisitos, devendo atender-se às observações seguintes:

a) A realização das entrevistas aos encarregados de educação, nas instalações do CREE Funchal, deverá fazer-se em estreita articulação com a coordenação deste Centro e com conhecimento das direções dos estabelecimentos de educação e ensino que as crianças frequentam.

b) É vedado o acesso a documentos de natureza sensível, bem como qualquer forma de captação, tratamento e difusão de sons e imagens que permitam identificar os participantes da investigação salvo autorização da Comissão Nacional de Proteção de Dados (CNPD), autoridade nacional que tem como atribuição controlar e fiscalizar o cumprimento das disposições legais e regulamentares em matéria de proteção de dados pessoais.

Com os melhores cumprimentos,

O Diretor de Serviços de Investigação,
Formação e Inovação Educacional

(Bernardo Lage Valério)

GI/LB

Imp 03 06



|| Rua D. João, n.º 57, Quinta Olínea • 9259-510 Funchal

|| www.madeira.gov.pt/dre • dre@licc.madeira.gov.pt

|| Tel.: (+251) 291 706 860

|| NIPC: 67.000.157

1

Anexo 6 – Declaração de Consentimento Informado

DECLARAÇÃO DE CONSENTIMENTO INFORMADO

Designação do Estudo (em português):

As Crianças com Doenças Raras de famílias residentes na Região Autónoma da Madeira.

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

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

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

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

Por isso, consinto em participar no estudo em causa.

Data: ____ / ____ / 20__

Assinatura do participante no projecto: _____

O Investigador responsável:

Nome: Maria Filomena Teixeira Pires

Assinatura: 

Comissão de Ética da Universidade Fernando Pessoa

Anexo 7 - Transcrição das Entrevistas às mães

Entrevista P1

Questão 1- Qual a sua idade? 42

Questão 2- Qual é a sua profissão? Empregada de limpeza.

Questão 3- Quem diagnosticou a doença do seu filho? O diagnóstico foi feito aos dezassete meses, através de exames pedidos pelo Dr. Rui Vasconcelos e pelo Dr. Paulo Sousa, do Centro de Desenvolvimento da Criança (CDC), do Hospital do Funchal. Lembro-me muito bem, como se fosse hoje, nessa tarde de trinta de dezembro de dois mil e dez, a minha filha teve uma convulsão e apareceu com manchas na cara. Eu e o meu marido fomos ao centro de saúde local, na Calheta, onde esperamos umas horas para ser atendida. Fomos mandadas para casa, mas eu não fiquei descansada. À sugestão de uma amiga, no dia seguinte, desloquei-me ao Funchal onde me encontrei com o médico neuropediatra Dr. Rui Vasconcelos e ele medicou-a e quis interná-la no hospital, pois ficou com a ideia que a menina tinha: Esclerose Tuberosa. A minha filha ficou internada no Hospital Nélio Mendonça, de trinta para trinta e um de dezembro a realizar exames. Exames esses que vieram a confirmar o palpite do Dr. Rui Vasconcelos. Depois o Dr. Paulo Sousa veio falar connosco e disse-nos o diagnóstico: Esclerose Tuberosa. Não sabia muito bem o que era, mas sabia que bom não seria. E o médico explicou que é uma doença rara, em que iam surgindo vários problemas ao doente. O Dr. Paulo perguntou-nos se queríamos psicólogo, mas nós não quisemos.

Questão 4- Que apoios obteve após o diagnóstico? Apoios da família, de amigos, de médicos (Dr. Paulo Sousa é um médico competente e que me explica tudo o que se passa com a minha filha) do CDC, e depois tive no Centro de Recurso Educativos Especializados (CREE), da Calheta, onde a minha filha foi apoiada por uma educadora especializada na minha casa, era ao domicílio, uma vez que ela não estava matriculada na escola. E a seguir passou a ser no CREE, onde teve apoio de terapia da fala e de psicomotricidade. Também eu senti necessidade de ter apoio de psicologia, e foi dado pelo CREE da Calheta. Nessa altura, tinha também duas gêmeas de seis e outro filho com doze anos e senti necessidade de apoio de psicologia para mim própria.

Questão 5- Como é organizado o dia a dia do seu filho? Tentamos que seja o mais normal possível. De manhã, levanta-se como as irmãs, às vezes sou eu que os vou acordar, pois o pai vai cedo para o trabalho. Depois as gêmeas vão à escola pelas oito horas. Tomo o pequeno-almoço com ela e ajudo-a a vestir-se, e pelas oito e vinte tem uma carrinha que vai buscá-la a casa para a levar à escola. E depois regressa a casa a tarde, onde vai tomar o duche e eu estou por ali perto e como ela tem o cabelo comprido, sou eu que lhe lavo a

cabeça. A minha filha adora natação, parece um peixe na água e por isso, frequenta natação, uma vez por semana.

Questão 6- Que tipo de necessidades sente? As necessidades que senti no início foram: o apoio das terapias. Nem imagina a minha insistência, até que arranjei terapia ocupacional e terapia da fala, no centro de Saúde da Calheta, através do CDC, sem nenhum custo. Sim, não tenho nenhuns apoios financeiros, e somos nós a família que vamos fazer o que podemos. E a minha filha foi seguida por eles até aos oito anos. Aos sete anos queriam dar alta das terapias, mas não parei, tive de andar atrás e implorar para a minha filha continuar a ter as mesmas.

Senti falta de informação sobre a doença rara da minha filha e o contacto com as outras mães e famílias com doentes com Esclerose Tuberosa.

Senti necessidades de contactar com outras famílias com a mesma doença da minha filha, aqui na Madeira. Já criei um grupo fechado no facebook que se chama "Mães Unidas pela causa da Esclerose Tuberosa na Madeira". Criei um grupo porque sinto que se precisei de ajuda, pode haver pessoas que também se sintam perdidas e precisem de apoio. O meu objetivo é encontrar mais pessoas e quem sabe tentar trazer a associação à Região para fazer um congresso sobre a doença. Tenho muita gente do Brasil que se quer associar à minha conta com esta doença. Em 2016, fui entrevistada para o Diário de Notícias e fiquei a saber que existem quarenta pessoas com Esclerose Tuberosa afeta à Região.

Sinto necessidades de formação do pessoal docente, não docente e a todos os alunos da escola, onde a minha filha se encontra a estudar. Sabe, as crianças chegam a casa e fazem queixas: "Ela fez isto..." Ela puxou-me os cabelos", "Ela está sempre sozinha e esconde-se...", "Ela está sempre com um adulto", mas se explicarmos o que se passa, que é uma menina diferente, e que precisa de ter essa pessoa por perto ou ter um determinado "material", os colegas percebem. Tenho juntamente com a psicóloga do CREE, da Calheta preparado sensibilizações na escola da minha filha e em outras escolas do concelho da Calheta. É preciso dar a cara e eu dou, e explico as coisas que acontecem com a minha filha e digo que os nossos filhos aprendem com diferentes estratégias, e espero que entendam a nossa mensagem e haja resultados positivos. Eu sei que são os alunos que incluem a minha filha na escola e por isso quero que todos os alunos da escola estejam presentes e que gostem de me ouvir e eu sinto-me bem a falar para todos. Sou eu que faço os convites e alguns são cozidos à mão, para os pais participarem na sensibilização.

Sinto também que a sociedade em geral, não inclui e falam assim quando vêm a minha filha: "ah, coitadinha!", "É linda e tem doença na cara", "Coitada da família!". Muitas das vezes perguntam-me o que a minha filha tem na cara e eu responde que é uma alergia. Há muita maldade na sociedade!

Sinto necessidade de ir ver o fogo ao Funchal, desde que nasceu a minha filha, nunca mais vi. Já me disseram que há a vender uns auscultadores que isolam os ruídos e ela pode ouvir música de que tanto gosta, e assim já podemos assistir ao fogo do Funchal. Mas neste momento ainda não posso comprar isso. Também em casa não posso utilizar o aspirador, está arrumado num canto, à muitos anos.

Quero dizer que tudo é pago por nós, pomada, medicação e outras coisas necessárias para a minha filha. A Segurança Social, dá-me quarenta e um euros mensais, por a minha filha ter esta doença.

Questão 7- Como obtive a informação sobre a doença? Através do Dr. Paulo Sousa (neuropediatra) explicou-nos alguma coisa, e depois passado algum tempo com a ajuda da professora da educação especial da minha filha, descobriu a Associação da Esclerose Tuberosa, em Lisboa. Ela deu-me o contacto e tornei-me sócia há cinco anos. Já fui duas vezes a dois congressos em Lisboa, na sala de congressos Champalimaud, onde vão médicos de todo o mundo. Na primeira vez fui eu, o meu marido e a minha filha com as passagens pagas pela entidade da associação, onde contactei com outras famílias e ouvi médicos especialistas falarem sobre a doença. Falei com um médico americano sobre as manchas na pele da cara da minha filha e ele receitou-me uma pomada para aplicar no rosto dela. Depois consegui alguém conhecido nos estados Unidos e pedi o remédio e tinha um custo de quinhentos euros, mas nós não tínhamos dinheiro, pois só o meu marido trabalhava. E ainda tínhamos de pagar os portes da embalagem do remédio. Foi então, que soube através da associação de Esclerose Tuberosa, que existia um laboratório em Lisboa onde faziam a pomada com um custo de quarenta e dois euros. Comecei a comprá-la e é a que estou a utilizar todos os dias. No primeiro congresso, o médico mandou-me colocar a pomada à minha filha. todos os dias, de manhã e à noite. No segundo congresso, ele o especialista voltou a ver a minha filha, disse-me para só aplicar uma vez por dia e eu estou a por à noite. Eu tenho tido mais informações dos Estados Unidos. Na segunda vez, fui eu, a minha filha e a docente especializada ao congresso que a associação organiza, ao qual vêm vários médicos de vários países. Sabe, na saúde pagamos o preço da insularidade.

Através da internet, também encontrei três famílias da Madeira, com esta doença e assim partilhamos experiências, desabafamos, temos a mesma dor e conhecer mais a doença.

Questão 8- Que implicações tem esta perturbação na vida social do seu filho? Até este momento não tem tido muitas consequências, agora no futuro veremos...

Ela vai a todos os convívios familiares connosco, mas em festas, que haja fogo-de-artifício nós evitamos ir, a minha filha não suporta o ruído, e depois quer ir embora.

Questão 9- Quais as preocupações que sente em relação as necessidades do seu filho? Preocupo-me neste momento com a sua autonomia, ou seja, que tenha uma vida o mais normal possível e que consiga fazer as coisas do dia a dia sozinha. Preocupo-me com a inclusão na escola. A minha filha era para acompanhar a turma para o segundo ciclo, e já foram visitar a escola secundária, mas eu e o meu marido optamos por ela ficar novamente no quarto ano, no primeiro ciclo. No segundo ciclo há falta de apoio, não tem pessoal por exemplo: para a acompanhar na ida a casa de banho, lá é, desculpe a expressão: “é lançada aos lobos!”. A escola tem boas condições para receber todos os alunos normais, mas na parte das crianças com necessidades especiais não tem, nem fisicamente, nem mental. Em 2018 nenhuma escola tem boas condições! Vou lhe explicar: eu andei no meu tempo,

naquela escola secundária e sei bem como é, por exemplo: quando dá o toque, saíamos todos a correr, era sempre uma grande confusão, sei bem como é tudo!” Eu tenho medo da pancadinhas...o Dr. Paulo disse-me que tem de ser sempre vigiada em todos os espaços escolares, na sala de aula, na carrinha que a transporta devido às situações pontuais de epilepsia.

Preocupo-me com ansiedade sempre que vou a uma consulta médica, tenho medo que os tumores que a minha filha tem na cabeça e na vista aumentem de tamanho, e estou sempre angustiada.

Questão 10- Como descreve a vossa dinâmica familiar? A dinâmica familiar é normal. Sou casada, vivo com o meu marido e os meus filhos. Os irmãos estão bem informados sobre a doença da irmã, conversamos muito sobre isso e tentamos que ela tenha uma vida o mais normal possível e nós apoiamos.

Questão 11- Quem são os elementos da família que passam mais tempo com a criança? Os pais e os irmãos.

Questão 12- Com que idade o vosso filho entrou na escola? Quatro anos. Aos três anos e meio passou a ir uma vez por semana ao pré-escolar para se adaptar a escola, com a educadora especializada, em vez de ir ao domicílio, a casa.

Questão 13- Que tipo de serviços a escola lhe ofereceu? O serviço de intervenção precoce em casa, a psicomotricidade e professor especializado. Teve apoio da terapia da fala e terapia ocupacional no Centro de Saúde da Calheta. Eu fui apoiada pela psicologia do CREE.

Questão 14- Que tipo de serviços a comunidade lhe ofereceu? Catequese...

Questão 15- O que a escola tem feito para responder as necessidades do seu filho? A escola tem feito tudo o que é possível e tem-me apoiado e ajudado bastante. O diretor tem resolvido várias situações, por exemplo: pediu a carrinha para ir buscar a casa e levar a minha filha à escola. Sentar a minha filha na sala de aula, á frente, ter sempre alguém a vigiar a minha filha no recreio (devido aos ataques epiléticos). Estamos a fazer sensibilizações para toda a escola.

Questão 16- De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído? Apoio com docente especializado, psicologia, psicomotricidade, sala snolzen, fisioterapia, terapia da fala e terapia ocupacional.

Questão 17- De que outros serviços o seu filho usufrui fora do âmbito da Educação Especial? Natação.

Questão 18- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas? Às vezes. No caso da minha filha tem sido bem aceite, mas no futuro não sei...

Questão 19- Qual a sua perceção face ao apoio prestado pela equipa da Educação Especial? Tem sido uma equipa extraordinária, incansável e muito empenhada. Tem ajudado e apoiado a cem por cento. Sem esta equipa maravilhosa a minha filha não seria o que é hoje, não teria os resultados positivos que tem obtido e continua a obter. Só tenho que dizer coisas boas e lhes agradecer de todo o coração.

Antes de terminarmos há mais alguma coisa que ache importante e sobre a qual gostaria de falar? Não.

Muito obrigada pela sua colaboração!

Entrevista P2

1- Qual a sua idade? 42

2- Qual é a sua profissão? Professora.

3- Quem diagnosticou a doença do seu filho? O diagnóstico foi feito aos três anos, através de um teste de genética pedido pela Dr.^a Cátia, do Centro de Desenvolvimento da Criança do Funchal.

4- Que apoios obteve após o diagnóstico? Não obtive novos apoios uma vez que o meu filho já estava a ser acompanhado pelo Dr. José Luís Nunes (neonatologia) e agora passou a ser a Dr.^a Ana Cristina Aveiro (pediatra) e o Dr. Sílvio (fisiatra).

5- Como é organizado o dia a dia do seu filho? Como o de outra criança qualquer: durante a semana vai à escola, tem docente especializada, terapia da fala e psicomotricidade uma vez por semana, e apoio técnico do apoio da divisão de acessibilidades e ajudas técnicas (DAAT), utilização de software, plano inclinado e apoio para os pés, e tem também Conservatório.

6- Que tipo de necessidades sente? Falta de apoios a nível de terapias, falta de conhecimento acerca da doença por parte dos médicos e terapeutas, lacunas a nível do apoio da Educação Especial (atrasos na colocação de professores, número de horas por vezes insuficiente) e falhas no sistema de ensino em geral. Sinto necessidades de trocas de experiências com outros pais. Tenho o contacto dos pais de uma menina mais nova, nove meses do que o meu filho e outro de um adulto de trinta anos, aqui na Madeira. Associei-me a Associação de Síndrome de Williams da Inglaterra onde tenho a oportunidade de saber muitas informações muito úteis e de ajuda para o meu filho.

7- Como obteve a informação sobre a doença? Através da Internet.

8- Que implicações tem esta perturbação na vida social do seu filho? Até agora tem tido poucas implicações uma vez que o meu filho não apresenta grandes manifestações da síndrome, além de um ligeiro défice intelectual e algumas dificuldades a nível motor.

9- Quais as preocupações que sente em relação as necessidades do seu filho? Preocupo-me com a sua inclusão na escola, a sua aprendizagem e o grau de autonomia que terá enquanto adulto. O sistema de ensino ainda não oferece uma verdadeira inclusão nem dispõe de meios para dar os apoios necessários a estas crianças. Por outro lado, nota-se o mesmo a nível da sociedade em geral.

10- Como descreve a vossa dinâmica familiar? A dinâmica familiar é boa. Sou separada mas o meu filho passa tanto tempo comigo como com o pai e a sua nova família (tem uma irmã de dois anos e meio).

11- Quem são os elementos da família que passam mais tempo com a criança? Os pais e familiares mais próximos (tias, avós, primos).

12- Com que idade o vosso filho entrou na escola? Seis.

13- Que tipo de serviços a escola lhe ofereceu? Os mesmos que oferece aos outros alunos.

14- Que tipo de serviços a comunidade lhe ofereceu? Nenhum.

15- O que a escola tem feito para responder as necessidades do seu filho? A escola tem sido muito receptiva e cooperante comigo. Tem reivindicado todo o apoio necessário ao meu filho e tem mostrado abertura para aprender mais sobre a síndrome dele.

16- De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído? Apoio com docente especializado e por vezes terapias.

17- De que outros serviços o seu filho usufrui fora do âmbito da Educação Especial? Nenhum.

18- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas? Em alguns casos. Penso que ainda não sabemos lidar bem com a diferença. As crianças mais pequenas são menos resistentes, mas à medida que vão crescendo vão-se apercebendo das diferenças e caem no padrão do preconceito.

19- Qual a sua perceção face ao apoio prestado pela equipa da Educação Especial? O apoio é bom mas, por vezes, insuficiente. Geralmente por atrasos na colocação de docentes e por racionamento de recursos por parte da Secretaria da Educação. Por outro lado, penso que carecemos de novas metodologias e visões relativamente ao ensino e como potenciar os pontos fortes de cada um.

Antes de terminarmos há mais alguma coisa que ache importante e sobre a qual gostaria de falar? Não.

Muito obrigada pela sua colaboração!

Entrevista P3

Questão 1- Qual a sua idade? 50

Questão 2- Qual é a sua profissão? Doméstica.

Questão 3- Quem diagnosticou a doença do seu filho? O diagnóstico de Pantotenato Quinase (PKAN 2) foi realizado aos quatro anos, através de um teste genética pedido pelo Dr. Paulo Sousa, no Hospital Nélcio Mendonça do Funchal.

Questão 4- Que apoios obteve após o diagnóstico? Tive o apoio do Dr. Paulo Sousa a partir do diagnóstico, mas antes, aos 2 anos tive o apoio do Centro de Desenvolvimento da Criança e um abono complementar da Segurança Social.

Questão 5- Como é organizado o dia a dia do seu filho? Vai à escola, o pai leva-o às terapias no carro durante três dias, segunda, quarta e sexta-feira, e os restantes dias é a carrinha da Câmara que o vem buscar a casa e o traz de regresso. A minha família tornou-se sócia da APCM.

Questão 6- Que tipo de necessidades sente? Falta de apoio a nível de terapia da fala (só tem 15 minutos). Eu só quero saber em relação à doença do meu filho. Na Madeira o caso do meu filho é único e segundo o médico há só mais dois casos de dois irmãos, no continente, com idades de vinte e tal anos.

Questão 7- Como obteve a informação sobre a doença? Através do teste da genética, pelo médico que o acompanha. Fui procurar informações na internet uma vez e não gostei do que li, era só coisas muito más que iam acontecer no seu crescimento. Só quero saber o que me diz o Dr. Paulo Sousa.

Questão 8- Que implicações tem esta perturbação na vida social do seu filho? Tem muitas implicações, pois não anda, não fala, agora não está a comer e o médico está a pensar operá-lo e colocar um disco no estômago. Não vai aniversários dos amigos, só com a família. O meu filho gosta de estar em casa connosco e ver televisão.

Questão 9- Quais as preocupações que sente em relação as necessidades do seu filho? Preocupo-me com a saúde do meu filho. Preocupo-me que não fale, que não ande, gostava que ele brincasse como uma criança normal para ter a sua autonomia.

Questão 10- Como descreve a vossa dinâmica familiar? *A dinâmica familiar é normal, dentro do possível. Sou eu, o pai, mais três filhos, um de oito, um de vinte e outro de vinte e sete anos.*

Questão 11- Quem são os elementos da família que passam mais tempo com a criança? *Os pais e os irmãos.*

Questão 12- Com que idade o vosso filho entrou na escola? *Aos três anos entrou no infantário.*

Questão 13- Que tipo de serviços a escola lhe ofereceu? *Igual aos outros alunos, está na escola, na Unidade Especializada.*

Questão 14- Que tipo de serviços a comunidade lhe ofereceu? *Nada.*

Questão 15- O que a escola tem feito para responder as necessidades do seu filho? *A escola tem feito sensibilizações sobre a doença do meu filho e ainda sobre os direitos destas crianças.*

Questão 16- De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído? *Apoio com docente especializado, terapia ocupacional, fisioterapeuta e terapia da fala.*

Questão 17- De que outros serviços o seu filho usufrui fora do âmbito da Educação Especial? *Tem fisioterapia no Centro de Saúde de Machico, e tem meia hora semanal de Hidroterapia na Associação de Paralisia Cerebral da madeira (APCM), na qual estamos a pagar cinco euros por cada sessão, de acordo com o nosso IRS.*

Questão 18- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas? *O meu filho é, todos os colegas têm muito carinho e sempre vontade de ajudá-lo.*

Questão 19- Qual a sua perceção face ao apoio prestado pela equipa da Educação Especial? *O apoio é bom e estão sempre a trabalhar para melhorar o meu filho.*

Antes de terminarmos há mais alguma coisa que ache importante e sobre a qual gostaria de falar? *Não.*

Muito obrigada pela sua colaboração!

Entrevista P4

Questão 1- Qual a sua idade? *34*

Questão 2- Qual é a sua profissão? *Educadora de Infância.*

Questão 3- Quem diagnosticou a doença do seu filho? O diagnóstico de Dravet foi realizado aos cinco anos, através de uma análise genética pedido pelo Dr. Rui Vasconcelos, neuropediatra, no Hospital Nélcio Mendonça do Funchal.

Questão 4- Que apoios obteve após o diagnóstico? Tive poucos apoios, foi uma fase complicada. Tive apoio dos médicos e o apoio de pesquisa na internet. À onze anos atrás, não havia nada sobre esta doença. Depois, contactei com pais do Brasil e da Inglaterra, de crianças com Síndrome de Dravet e foi aí que fomos descobrindo muita coisa com estes contactos. Houve alguém que me disse para meter os papéis por o meu filho ter incapacidade, e passou a receber 40 euros mensais, que não chegam para nada. Posso dizer que não tenho apoios do estado a nível económico.

Questão 5- Como é organizado o dia a dia do seu filho? Vai à escola, eu levo-o à escola. O meu filho entrou no infantário aos 5 meses. E aos 5 meses e meio teve a 1ª convulsão, e mais tarde verificaram atraso no desenvolvimento. Teve apoio de terapia da fala e da terapia ocupacional, no Centro de Desenvolvimento da Criança. A partir dos 4/5 anos é que começou a ter apoio da Educação Especial.

Questão 6- Que tipo de necessidades sente? Sinto que estas crianças não são apoiadas, e estamos acerca de 1 ano, com o meu filho, na medicina alternativa e sai muito caro. Ele está a tomar o óleo derivado de canábis, que nos custa 200 euros mensais, e já a 1 ano que ele deixou de ter convulsões. Há falhas no sistema de ensino, na escola, o meu filho necessita de uma pessoa só para ele e fomos com a diretora, a DRE, pedir alguém a tempo inteiro para ele. Nesse ano tivemos, mas no ano seguinte não tivemos. Atualmente a escola tem um projeto: Aprender +, onde existe muitas atividades, as quais o meu filho participa e está sempre acompanhado. Sinto necessidade de saber mais sobre a doença. No ano passado, o meu filho teve uma convulsão de uma hora e meia e ficou em coma. Não foi nada fácil, eu nem quero pensar nisso!

Questão 7- Como obteve a informação sobre a doença? Através da internet.

Questão 8- Que implicações tem esta perturbação na vida social do seu filho? Tem algumas implicações a nível das interações com outras crianças. Ele é sociável, e interage bem com todos, mas no falar tem atitudes de bebé, e muitas das crianças não querem brincar com ele. Ele não joga a bola, não toma banho sozinho, não se veste sozinho, mas come sozinho. Não vai aniversários dos amigos, só com a família. O meu filho gosta de estar em casa connosco e ver televisão.

Questão 9- Quais as preocupações que sente em relação as necessidades do seu filho? Preocupo-me com a próxima etapa da inclusão na escola do segundo ciclo, uma vez que tem 11 anos, está a frequentar o 3º ano e tem um CEI. Preocupo-me com a saúde do meu filho, com a próxima convulsão e ainda o futuro dele...e ainda o grau de autonomia

quando chegar a adulto. Quando faltar a mãe e o pai, o que vai ser do meu filho? Não sei, o que pode vir acontecer.

Questão 10- Como descreve a vossa dinâmica familiar? A dinâmica familiar é boa. O meu filho tem 11 anos mas dorme connosco, comigo e com o pai, pois temos receio das convulsões, uma vez que estas acontecem durante a noite. Um casal necessita de fazer a vida de casal! Sabemos de uma empresa, que instala na cama da criança tipo um alarme que vai logo o sinal, para o nosso telemóvel. Tenho muito medo das quedas, pois pode originar uma convulsão. Ele participa em tudo, mas tenho muito medo.

Questão 11- Quem são os elementos da família que passam mais tempo com a criança? Os pais, a irmã, a tia, o tio e a avó.

Questão 12- Com que idade o vosso filho entrou na escola? Aos cinco meses entrou no infantário.

Questão 13- Que tipo de serviços a escola lhe ofereceu? Igual aos outros alunos, está na escola, a acompanhar um CEI.

Questão 14- Que tipo de serviços a comunidade lhe ofereceu? Nenhum.

Questão 15- O que a escola tem feito para responder as necessidades do seu filho? A escola tem feito tudo pelo meu filho e tem sido colaboradora comigo.

Questão 16- De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído? Apoio com docente especializado, terapia ocupacional, terapia da fala.

Questão 17- De que outros serviços o seu filho usufrui fora do âmbito da Educação Especial? Tem terapia da fala no privado, a pagar. Em Julho, continua a ter terapia da fala até Setembro, na altura das férias. Tem hipoterapia (equitação terapêutica), no Santo da Serra.

Questão 18- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas? Nem todas, depende dos colegas, é bem aceite por algumas, contudo por outras não é! Por exemplo, a uns dias atrás, estive no café, e chega um casal com a filha. O meu filho, que é muito sociável, perguntou-lhe, se queria brincar com ele, e a menina virou a cara, para o outro lado. Nós ignoramos, mas peguei no meu filho e levei-o a andar de baloiço.

Questão 19- Qual a sua perceção face ao apoio prestado pela equipa da Educação Especial? O apoio prestado pela educação especial é bom e são pessoas muito dedicadas ao meu filho.

Antes de terminarmos há mais alguma coisa que ache importante e sobre a qual gostaria de falar? Não.

Muito obrigada pela sua colaboração!

Entrevista P5

Questão 1- Qual a sua idade? 49

Questão 2- Qual é a sua profissão? Assistente Operacional.

Questão 3- Quem diagnosticou a doença do seu filho? O diagnóstico foi feito aos dezoito meses, quando o meu filho foi internado, devido aos espasmos e aí foi diagnosticado com Síndrome de West, no Hospital Nélio Mendonça, do Funchal.

Questão 4- Que apoios obteve após o diagnóstico? Apoios da família, de amigos, do Centro de Desenvolvimento da Criança, o meu filho teve sempre fisioterapia, duas vezes por semana e o acompanhamento de médicos. Foi acompanhado pela equipa da educação Especial, a partir dos 3 meses, no Centro de Recursos Educativos Especializados (CREE) do Funchal, e aos nove meses começou a ter apoio da educação especial, da educadora especializada no Infantário.

Questão 5- Como é organizado o dia a dia do seu filho? É a rotina normal, como o irmão mais velho. De manhã vou acordá-lo e dou-lhe a medicação para a tiróide, e espera meia hora, depois dou-lhe o pequeno-almoço. Lava os dentes e vou pô-lo a escola. Depois vou buscá-lo, ou vamos para casa e fazemos um jogo. Mais tarde dou-lhe o banho, depois come e a seguir brinca um pouco connosco e vai dormir. Para dormir, é muito difícil adormecê-lo e passa muitas noites sem dormir, ou seja, está acordado. O Dr. Paulo já aumentou a medicação, pois a medicação deixa de ter efeito, o organismo dele absorve tudo. É muito difícil o dormir do meu filho. E sou eu sempre que trato do meu filho. O pai já vai levá-lo ao CREE, mas o resto sou eu que faço tudo. É uma criança que está muitas vezes doente. Vai esta semana para a escola, mas para a semana já está com antibióticos e já não pode ir para a escola. Tenho uma mágoa porque os meus sogros nunca aceitaram o meu filho e diziam que eles não tinham um neto deficiente! Agora eles estão em lares diferentes, e o meu filho vai connosco, mas fica no carro ou comigo ou com o pai, e vamos cada um de nós vê-los. Temos receio de o levar ao lar onde estão os avós, pois é um ar pesado, e ele tem poucas defesas.

Questão 6- Que tipo de necessidades sente? Sinto tantas! De fazer mais, muito mais pelo meu filho, sinto necessidade de ter muito dinheiro, para que ele tenha todas as terapias para o ajudar no seu desenvolvimento, para que ele tenha tudo, e para que ele ganhe mais capacidades, com mais orientação e se veja evolução. Necessito de ter mais disponibilidade para fazer coisas, quero fazer, pois, penso no futuro dele e preocupo-me quando crescer e com dinheiro e saúde arranjava uma Associação para terem tudo! Gosto de pesquisar na internet e tenho muitos amigos. Há dias coloquei a fotografia do meu filho no facebook e logo muita gente convidou-me para ser amiga, a título de exemplo tenho os Pais 21. Senti necessidade de pesquisar na internet sobre a doença e via coisas a

mais e assustava-me. Depois contava a pediatra do meu filho e ela dizia, deixe a internet e viva um dia de cada vez. A pediatra Edite Costa, foi quem me fez o parto no hospital Nélio Mendonça do Funchal, e depois passei a ir ao consultório particular.

Questão 7- Como obtive a informação sobre a doença? Através dos médicos.

Questão 8- Que implicações tem esta perturbação na vida social do seu filho? Até este momento nenhuma, faz tudo. Participa em tudo o que há na escola. Os colegas convidam-no para as festas de aniversários, vai à praia, aos convívios familiares connosco, mas ao cinema e ao teatro não levo uma vez que começa na gritaria.

Questão 9- Quais as preocupações que sente em relação as necessidades do seu filho? As preocupações que sinto, é ter mais terapias para melhorar o seu desenvolvimento. Considero que é pouco tempo, uma vez por semana, e só meia hora cada. Tem duas vezes por semana, quinze a vinte minutos de fisioterapia, no Centro de Desenvolvimento da Criança e meia hora cada, de Terapia da Fala e Psicomotricidade, no CREE - Funchal. E tem na escola, apoio da Educadora Especializada, com a duração de cinco horas.

Questão 10- Como descreve a vossa dinâmica familiar? É normal. Mas quem vai sempre com o Ricardo sou sempre eu. Pois eu sou sempre mais despachada, o meu marido não é tão desenrascado como eu.

Questão 11- Quem são os elementos da família que passam mais tempo com a criança? Os pais e o irmão.

Questão 12- Com que idade o vosso filho entrou na escola? Aos nove meses entrou no infantário.

Questão 13- Que tipo de serviços a escola lhe ofereceu? O serviço da educação especial onde tem apoio da Educadora Especializada na escola.

Questão 14- Que tipo de serviços a comunidade lhe ofereceu? Nenhum.

Questão 15- O que a escola tem feito para responder as necessidades do seu filho? A escola tem feito tudo, desde formações a toda à escola e aos pais, a própria diretora é uma lutadora e luta para ter aquilo que é necessário e tem resolvido várias situações. Estamos a fazer sensibilizações para toda a escola.

Questão 16- De que apoios dos serviços de Educação Especial o seu filho tem usufruído? Apoio com a Educadora Especializada, Psicomotricidade e Terapia da Fala.

Questão 17- De que outros serviços o seu filho usufrui fora do âmbito da Educação Especial? Fisioterapia, duas vezes por semana, no Centro de Desenvolvimento da Criança.

Questão 18- Considera que as crianças portadoras de doenças raras são bem aceites pelos seus colegas? Sim, é bem aceite, os colegas protegem-no e dão-lhe muita atenção. Quando chega ao infantário, vem logo dois ou três para dar a mão ao Ricardo. Já o conhecem muito bem, uma vez que ele já lá anda há cinco anos e tal.

Questão 19- Qual a sua perceção face ao apoio prestado pela equipa da Educação Especial? Tem sido uma equipa excelente, de um grande apoio de orientação, seja pessoalmente ou por telefone. Só tenho a agradecer a toda a equipa pelo apoio prestado.

Antes de terminarmos há mais alguma coisa que ache importante e sobre a qual gostaria de falar? Sim, gostava que a sociedade em si, olha-se de outra forma para estas crianças. Eu gostava muito de formar uma Associação de Doenças Raras na Madeira, se eu tivesse dinheiro realizava este sonho, para o meu filho e outras crianças terem muito mais terapias. Tudo o que lhes faz falta! E também para reunir todos os pais e falarmos todos sobre os nossos filhos.

Muito obrigada pela sua colaboração!

Anexo 8 – Análise de conteúdo manual das entrevistas realizadas às famílias com crianças com Doenças Raras

Análise de conteúdo manual das entrevistas realizadas às famílias com crianças com Doenças Raras

Dimensão	Categorias	Sub-Categorias	Unidades de Registo
Informação Sobre a Doença.	Informação e Diagnóstico.	Idade que foi diagnosticada.	<p>“O diagnóstico foi feito aos dezassete meses”? E1</p> <p>“Foi feito aos três anos”. E2</p> <p>“Foi realizado aos quatro anos”. E3</p> <p>“Foi realizado aos cinco anos”. E4</p> <p>O diagnóstico foi feito aos dezoito meses”. E5</p>
		Local do Diagnóstico.	<p>“Hospital do Funchal”. E1</p> <p>“Centro de Desenvolvimento da Criança do Funchal”? E2</p> <p>“Hospital Nélio Mendonça do Funchal”? E3 – E4 - E5</p>
		Tipologia da doença.	<p>“Esclerose Tuberosa”. E1</p> <p>“Síndrome de Williams”. E3</p> <p>“Pantotenato Quinase (PKAN 2)”. E3</p> <p>“Síndrome de Dravet”. E4</p> <p>“Síndrome de West”. E5</p>
		Preocupações.	<p>“Preocupo-me neste momento com a sua autonomia, ou seja, que tenha uma vida o mais normal possível e que consiga fazer as coisas do dia a dia sozinha. Preocupo-me com a inclusão na escola. Preocupo-me com ansiedade sempre que vou a uma consulta médica, tenho medo que os tumores que</p>

			<p>a minha filha tem na cabeça e na vista aumentem de tamanho, e estou sempre angustiada”. E1</p> <p>“Preocupo-me com a sua inclusão na escola, a sua aprendizagem e o grau de autonomia que terá enquanto adulto. O sistema de ensino ainda não oferece uma verdadeira inclusão nem dispõe de meios para dar os apoios necessários a estas crianças. Por outro lado, nota-se o mesmo a nível da sociedade em geral”. E2</p> <p>“Preocupo-me com a saúde do meu filho. Preocupo-me que não fale, que não ande, gostava que ele brinca-se como uma criança normal para ter a sua autonomia”. E3</p> <p>“Preocupo-me com a próxima etapa da inclusão na escola do segundo ciclo, uma vez que tem 11 anos, está a frequentar o 3º ano e tem um CEI. Preocupo-me com a saúde do meu filho, com a próxima convulsão e ainda o futuro dele...e ainda o grau de autonomia quando chegar a adulto. Quando faltar a mãe e o pai, o que vai ser do meu filho? Não sei, o que pode vir acontecer”. E4</p> <p>“As preocupações que sinto, é ter mais terapias para melhorar o seu desenvolvimento. Considero que é pouco tempo, uma vez por semana. e só meia hora cada”. E5</p>
<p>Impactos da Doença.</p>	<p>Implicações Familiares.</p>	<p>Alteração à Dinâmica Familiar.</p>	<p>“A dinâmica familiar é normal. Sou casada, vivo com o meu marido e os meus filhos. Os irmãos estão bem informados sobre a doença da irmã, conversamos muito sobre isso e tentamos que ela tenha uma vida o mais normal possível e nós apoiamos” . “Ela vai a todos os convívios familiares connosco, mas em festas, que haja fogo-de-artifício nós evitamos ir, a minha filha não suporta o ruído, e depois quer ir embora”. E1</p> <p>“A dinâmica familiar é boa. Sou separada mas o meu filho passa tanto tempo comigo como com o pai e a sua nova família (tem uma irmã de dois anos e meio)”. E2</p> <p>“A dinâmica familiar é normal, dentro do possível. Sou eu, o pai, mais três filhos, um de oito, um de vinte e outro de vinte e sete anos”. E3</p> <p>“A dinâmica familiar é boa. O meu filho tem 11 anos mas dorme connosco, comigo e com o pai, pois temos receio das convulsões, uma vez que estas acontecem durante a noite. Um casal necessita de fazer a vida de casal! Sabemos de uma empresa, que instala na cama da criança tipo um alarme que vai logo o sinal, para o nosso telemóvel. Tenho muito medo das quedas, pois pode originar uma convulsão. Ele participa em tudo, mas tenho muito medo”. E4</p> <p>“É normal. Mas quem vai sempre com o Ricardo sou sempre eu. Pois eu sou sempre mais despachada, o meu marido não é tão desenrascado como eu”. E5</p>

As Famílias de Crianças com Doenças Raras residentes na Região Autónoma da Madeira

Envolvimento da Comunidade	Escola	Idade na entrada na escola.	<p>“Quatro anos”. E1</p> <p>“Seis”. E2</p> <p>“Aos três anos”. E3</p> <p>“Aos cinco meses”. E4</p> <p>“Aos nove meses entrou no infantário”. E5</p>
	Serviços	Da escola	<p>“O serviço de intervenção precoce em casa, a psicomotricidade e professor especializado”. E1</p> <p>“Os mesmos que oferece aos outros alunos”. E2</p> <p>“Igual aos outros alunos, está na escola, na Unidade Especializada”. E3</p> <p>“Igual aos outros alunos, está na escola, a acompanhar um CEI”. E4</p> <p>“O serviço da educação especial onde tem apoio da Educadora Especializada na escola”. E5</p>
		Da Comunidade	<p>“Teve apoio da terapia da fala e terapia ocupacional no Centro de Saúde da Calheta”. “Natação”. Catequese...”. E1</p> <p>“Nenhum”. E2</p> <p>“Nada”. E3</p> <p>“Nenhum”. E4</p> <p>“Nenhum”. E5</p>

	<p>Inclusão</p>	<p>Aceitação</p>	<p>“Às vezes. No caso da minha filha tem sido bem aceite, mas no futuro não sei...”. E1</p> <p>“Em alguns casos. Penso que ainda não sabemos lidar bem com a diferença. As crianças mais pequenas são menos resistentes mas à medida que vão crescendo vão-se apercebendo das diferenças e caem no padrão do preconceito”. E2</p> <p>“O meu filho é, todos os colegas têm muito carinho e sempre vontade de ajudá-lo”. E3</p> <p>“Nem todas, depende dos colegas, é bem aceite por algumas, contudo por outras não é! Por exemplo, a uns dias atrás, estive no café, e chega um casal com a filha. O meu filho, que é muito sociável, perguntou-lhe, se queria brincar com ele, e a menina virou a cara, para o outro lado. Nós ignoramos, mas peguei no meu filho e levei-o a andar de baloiço”. E4</p> <p>“Sim, é bem aceite, os colegas protegem-no e dão-lhe muita atenção. Quando chega ao infantário, vem logo dois ou três para dar a mão ao Ricardo. Já o conhecem muito bem, uma vez que ele já lá anda há cinco anos e tal”. E5</p>
--	------------------------	-------------------------	---